



## ZOOM SUR

# la dystrophie musculaire congénitale de type **Ullrich**

- > syndrome d'Ullrich
- > DMC de type Ullrich-Bonneville
- > collagénopathie
- > DMC avec déficit en collagène VI
- > UCMD
- > myopathie scléro-atonique

**SEPTEMBRE 2008**

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) constituent, tant sur le plan clinique que génétique, un ensemble très hétérogène d'affections neuromusculaires héréditaires. Ce document a pour but de présenter une information générale sur la DMC de type Ullrich. C'est une des plus fréquentes dystrophies musculaires congénitales. 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* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les DMC. 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 (généticienne  
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 de type Ullrich ? ..... 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 de type Ullrich est-elle fréquente ? ..... 7

### A quoi est due la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ? ..... 8

### Comment se manifeste la DMC de type Ullrich ? ..... 10

L'atteinte musculaire est constante et précoce ..... 10  
 Les déformations orthopédiques ..... 10  
 L'atteinte respiratoire est la conséquence directe de l'atteinte de la fibre musculaire au niveau des muscles respiratoires ..... 11  
 L'atteinte cutanée est caractéristique de la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich, mais elle est inconstante ..... 11  
 L'atteinte de la déglutition peut nécessiter une adaptation de l'alimentation ..... 12  
 Les troubles du transit et les troubles nutritionnels ..... 12  
 Absence d'atteinte oculaire, cérébrale ou cardiaque ..... 12

### Comment évolue la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ? ..... 13

### Quand est-on amené à faire le diagnostic de DMC de type Ullrich ? ..... 14

A la naissance ..... 14  
 Dans les premiers mois ou années de vie ..... 14

### Comment affirme-t-on le diagnostic de type Ullrich ? ..... 14

La biopsie musculaire confirme qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale ..... 15  
 Les études en génétique moléculaire confirment la forme de dystrophie musculaire congénitale ..... 15  
 Les autres examens complémentaires ..... 16  
 Parfois, le diagnostic est difficile à établir ..... 16

### Comment se transmet la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ? ..... 17

Dans la très grande majorité des cas, la DMC de type Ullrich se transmet sur un mode autosomique récessif. .... 17  
 Il existe des cas de dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich qui se transmettent sur le mode autosomique dominant. .... 18  
 Le conseil génétique ..... 19  
 Le diagnostic prénatal ..... 19

### La surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie. .... 21

La prise en charge musculaire ..... 21  
 La prise en charge orthopédique est à instituer avant même l'apparition des premières déformations ..... 21  
 La prise en charge respiratoire est aussi un volet essentiel dans la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ..... 22  
 La prise en charge orthodontique limite les déformations de la mâchoire et les problèmes d'occlusion dentaire ..... 24  
 La prise en charge nutritionnelle et digestive ..... 24  
 Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ? ..... 25

**L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne .....27**

**Faire face au(x) stress que la DMC de type Ullrich est susceptible de provoquer.....28**

Au moment du diagnostic..... 30  
L'accompagnement psychologique au cours de la vie..... 30  
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique ..... 31  
Se ressourcer ..... 32

**Où consulter, quand et comment ?.....34**

Une surveillance régulière ..... 34  
Une carte personnelle de soins ..... 34

**Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap .....36**

Le remboursement des soins médicaux..... 36  
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap..... 37  
La scolarité ..... 38  
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap ..... 39  
Où se renseigner ? ..... 41

**Un peu d'histoire.....43**

**Pour en savoir plus .....45**

Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales ..... 45  
Repères Savoir et Comprendre ..... 45  
Numéros de téléphone utiles ..... 46  
Sites internet..... 46

**Glossaire .....47**

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

- la DMC avec déficit primaire en mérosine (ou DMC1A, MDC1A, DMC mérosine-négative, mérosinopathie primitive, mérosinopathie primaire)

>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine

- la DMC d'Ullrich (ou DMCU, DMC de type Ullrich-Bonneville, collagénopathie, DMC avec déficit en collagène VI, UCMD, myopathie scléro-atonique)

>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich

- la DMC avec déficit en intégrine alpha-7

>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales

- la DMC avec déficit en SEPN1 (ou syndrome de la colonne raide -*Rigid spine syndrome*- lié à des mutations du gène *SEPN1*)

>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine

- les alpha-dystroglycanopathies (ou DMC avec anomalies de la glycosylation) : syndrome de Walker-Warkurg (WWS), syndrome Muscle-Ceil-Cerveau (ou 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 [WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > La Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies.

## Qu'est-ce qu'une dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ?

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des *maladies rares* d'origine *génétique*. Le terme regroupe plusieurs maladies différentes caractérisées par une atteinte ("dystrophie") musculaire 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.

Les différentes formes de DMC sont réparties dans des sous-groupes selon des critères qui peuvent évoluer en fonction des nouvelles découvertes scientifiques. Connaître le diagnostic clinique et moléculaire précis de sa maladie améliore la surveillance et la prise en charge des complications de l'atteinte musculaire et permet d'avoir des informations plus précises sur les risques de transmission de la maladie. Par ailleurs, pour participer à un essai thérapeutique ciblé sur sa maladie, il est indispensable d'en connaître le diagnostic précis.

La DMC de type Ullrich ou myopathie d'Ullrich est caractérisée par un processus dystrophique lié à un déficit dans un des trois *gènes* codant le *collagène VI*, une des *protéines* constituant la *matrice extracellulaire* du muscle.

Dans la DMC de type Ullrich, l'atteinte musculaire, précoce et de type dystrophique comme dans toutes les DMC, prédomine au niveau des muscles du tronc (musculature axiale). Ceux-ci sont touchés plus précocement que les muscles des *membres supérieurs* ou *inférieurs*. Il existe une nette tendance à développer des rétractions.

Elle n'est pas ou peu évolutive. Le traitement est, pour l'instant, *symptomatique*.

La DMC de type Ullrich est une *maladie génétique* qui se transmet selon le *mode autosomique récessif*, mais il existe quelques rares cas de DMC d'Ullrich qui se transmettent sur le *mode autosomique dominant*.

### Quelle est la différence entre une myopathie et une 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  *fibre 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, myopathie facio-scapulo-humérale...).

Les dystrophies musculaires représentent des formes particulières de myopathies. Le terme "dystrophie" vient du grec (*dus* = difficulté, mauvais état, *trophé* = nourriture) et l'expression "dystrophie musculaire" 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 classification des dystrophies musculaires congénitales évolue au fur et à mesure que les connaissances sur ces maladies progressent.**

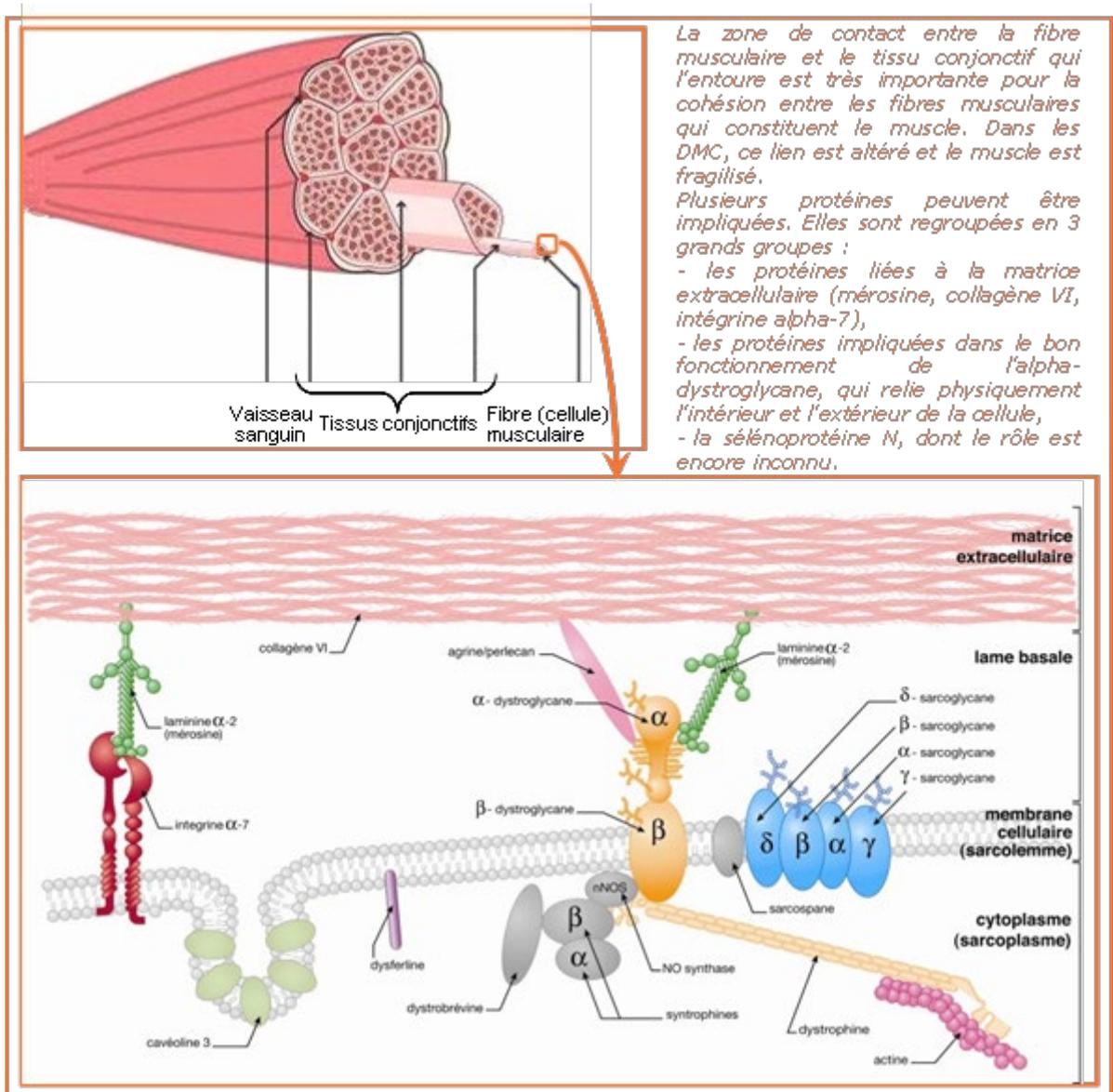
Il existe plusieurs formes de dystrophies musculaires congénitales (DMC) qui diffèrent, parfois beaucoup, les unes des autres. De nombreux progrès ont été faits dans la compréhension des mécanismes pathologiques. Toutefois, de nombreuses zones d'ombre persistent et rendent difficiles toute tentative de classification.

Jusqu'à l'implication de la *mérosine* dans les DMC, en 1994, on se basait essentiellement sur des critères cliniques pour distinguer deux grands groupes de dystrophies musculaires congénitales : 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 alphadystroglycanopathies en particulier).

La découverte d'anomalies génétique dans le *gène* de la *mérosine* a permis d'identifier deux grands groupes : les DMC avec déficit en *mérosine* (ou DMC *mérosine* négatives) et les DMC avec *mérosine* normale (DMC *mérosine*-positives). La DMC de type Ullrich fait partie des dystrophies musculaires congénitales dites *mérosine*-positives.

La découverte des 12 *gènes*, ces dernières années, impliqués dans différentes formes de DMC, et celle des *protéines* qu'ils codent, ont fait sensiblement évoluer la classification. Depuis 2004, celle-ci repose sur les *protéines*. La tendance actuelle est de distinguer 3 grands groupes de DMC :

- celui où des *protéines* liées à la *matrice extracellulaire* sont en cause (*mérosine*, chaînes du *collagène* VI, *intégrine* alpha-7) ; la DMC d'Ullrich en fait partie ;
- 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*) est déficitaire.



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 pour des *protéines* de l'*enveloppe nucléaire* (nesprine 1 et nesprine 2).

#### Faire réviser son diagnostic en pratique

De nouveaux gènes ont été impliqués dans des formes de dystrophies musculaires congénitales qui n'étaient jusque là pas diagnostiquées. Il est possible d'actualiser un diagnostic ancien de DMC pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré 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, d'un centre de compétence ou d'une consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" pour compléter la démarche diagnostique.



## La dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich est-elle fréquente ?

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

En l'absence de *registre de patients* neuromusculaires à l'échelle nationale, il est difficile de connaître le nombre exact de personnes atteintes. Les DMC dans leur ensemble concerneraient moins d'une centaine de nouveaux cas chaque année, en France. La *prévalence* serait de plusieurs centaines d'adultes et enfants atteints d'une DMC, en France.

Il est admis que ces affections sont plus fréquentes dans les pays à forte *consanguinité*, comme le Maghreb, la Turquie, ou le Moyen-Orient en général.

Les chiffres concernant la fréquence de la myopathie d'Ullrich sont d'autant plus difficiles à établir que le *diagnostic moléculaire* de cette maladie se heurte à d'importantes limitations techniques.

Malgré cela, l'impression qui ressort parmi les chercheurs, médecins et scientifiques, impliqués dans les DMC (réseau DMC-France, études japonaises récentes...) est que ce type de myopathie serait la deuxième cause de dystrophie musculaire congénitale après la DMC avec déficit primaire en *mérosine* (MDC 1A).

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](http://www.orphanet.fr)

**WEB** [www.eurordis.org/](http://www.eurordis.org/) > page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins

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

## A quoi est due la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ?

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.

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

La DMC de type Ullrich est liée à des anomalies de l'ADN dans l'un des trois *gènes COL6A1, 2 ou 3*, qui codent les sous-unités du *collagène VI*. Le *gène COL6A1* (localisé sur le *chromosome 21*) code la sous-unité alpha1, le *gène COL6A2* (localisé sur le *chromosome 21*), la sous-unité alpha2 et le *gène COL6A3* localisé sur le *chromosome 2*), la sous-unité alpha3.

Dans la très grande majorité des cas de DMC de type Ullrich, ce sont les deux copies du *gène* en cause de la personne malade qui sont altérées : celle héritée de son père et celle héritée de sa mère (transmission *autosomique récessive*).

Très récemment, on a pu mettre en évidence une *transmission autosomique dominante* dans des cas de myopathie d'Ullrich.

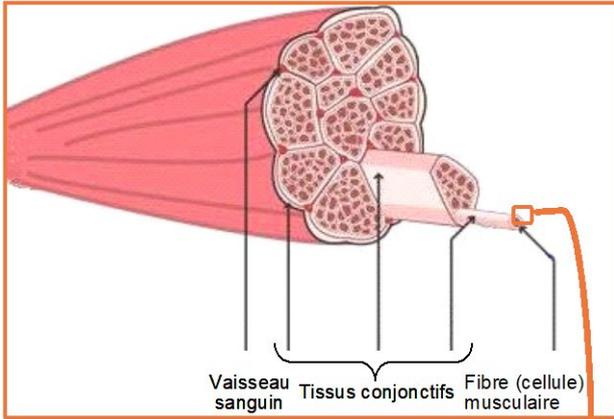
Le *collagène* est une *protéine* en forme de filament, constitué de trois sous-unités : trois chaînes alpha qui s'enroulent les unes autour des autres pour former une (triple) hélice.

Le *collagène VI* est un des constituants principal du *tissu conjonctif musculaire* qui entoure la *fibre musculaire (matrice extracellulaire)* et dont le rôle est de les soutenir et de les protéger.

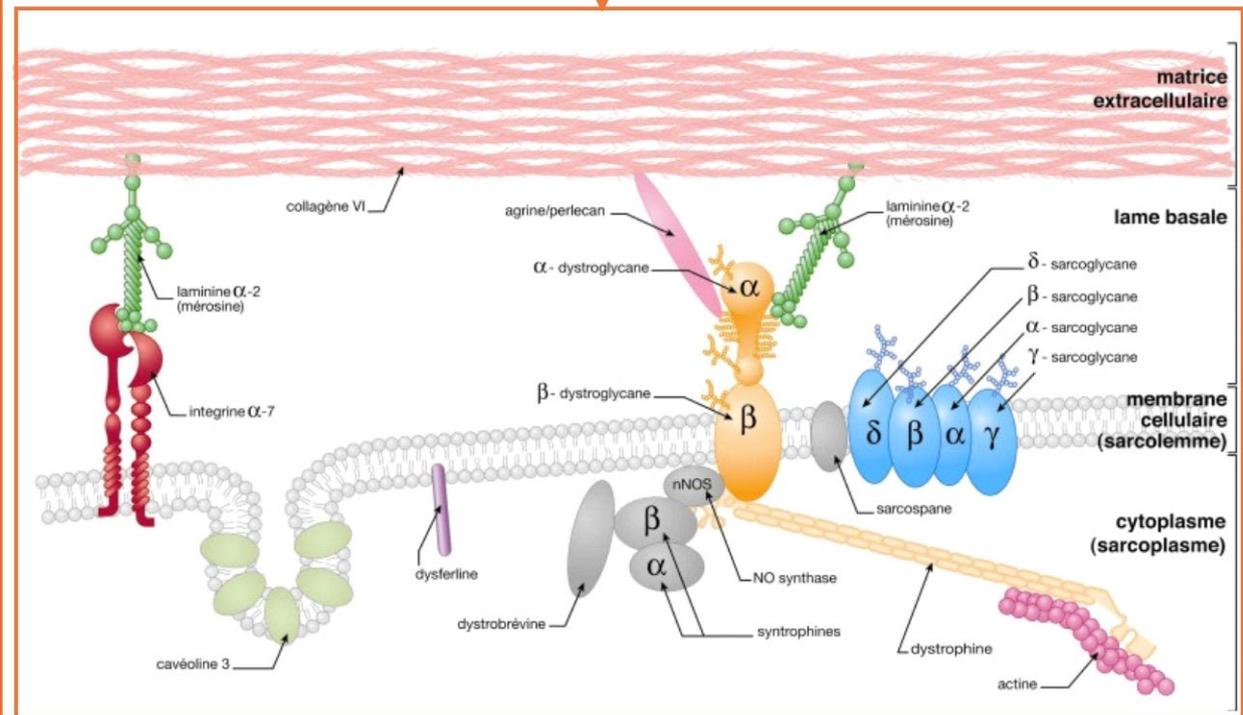
Les anomalies génétiques dans l'un des *gènes COL6A 1, 2 ou 3*, entraîne l'absence de *collagène VI* ou la fabrication d'un *collagène VI* de mauvaise qualité, ce qui fragilise le *tissu conjonctif musculaire*, lequel ne peut plus jouer son rôle de soutien pour le muscle.

Le *collagène VI* fait partie d'un système qui fait le lien entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule musculaire. Il interagit avec la *mérosine*, elle-même reliée à des *protéines* de la membrane de la cellule musculaire. Ce système d'amarrage entre les deux milieux permet à la cellule musculaire de s'adapter aux déformations mécaniques qu'elle subit lors de la contraction musculaire.

Dans la DMC d'Ullrich, l'absence ou la mauvaise qualité du *collagène VI*, déstabilise ce système d'amarrage. Le lien entre l'extérieur et l'intérieur de la cellule musculaire serait alors rompu, entraînant une altération de la membrane cellulaire au fil des contractions répétées et à terme une fragilisation de la cellule musculaire dans son ensemble.



La zone de contact entre la fibre musculaire et le tissu conjonctif qui l'entoure est très importante pour la cohésion et la résistance du muscle. C'est là qu'est situé le collagène VI où il participe à une sorte d'armature extérieure de la fibre musculaire, appelée matrice extra-cellulaire. Dans DMC de type Ullrich, le collagène VI est soit absent soit de mauvaise qualité, gênant l'arrimage de la fibre musculaire au sein du tissu conjonctif et la rendant plus fragile lors des contractions musculaires.



## Comment se manifeste la DMC de type Ullrich ?

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 d'Ullrich. Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation sans pour autant remettre 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* et une fonte musculaire (amyotrophie) précoces. 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*.

Si, dans la DMC de type Ullrich, l'ensemble des muscles peut être touché, à des degrés variables, l'atteinte musculaire prédomine nettement au niveau des muscles du tronc et du cou, dits "axiaux" (muscles fléchisseurs de la nuque, muscles érecteurs du tronc, ...) par rapport aux muscles des membres.

L'atteinte des muscles de la face est constante et donne l'impression que le visage est figé, peu expressif, avec des difficultés pour fermer la bouche, ce qui peut gêner la communication et la socialisation.

La marche est acquise mais souvent de manière retardée. Du fait des rétractions, elle se fait plutôt sur la pointe des pieds (équinisme) et entraîne une exagération de la cambrure du dos (*hyperlordose* compensatrice).

### Les déformations orthopédiques

Les *déformations orthopédiques* sont la conséquence directe de l'*hypotonie* généralisée et de la faiblesse de certains muscles en particulier. En effet, quand il n'est pas suffisamment mobilisé, un muscle a tendance à diminuer de volume et à se rétracter. On observe alors un raccourcissement du muscle et de ses tendons.

Les *déformations orthopédiques* sont souvent au premier plan du fait de la tendance rétractile et du caractère très précoce de la DMC de type Ullrich : rétractions des *membres inférieurs* et *supérieurs*, *cyphose* et *cypho-scoliose* sont la règle en l'absence de prise en charge adaptée.

Les rétractions des muscles situés le long de la colonne vertébrale entraînent un enraidissement celle-ci (les médecins parlent de syndrome de la colonne raide, en anglais *rigid spine*). 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.

Le *torticolis* congénital est également évocateur. On observe parfois une luxation de hanche dès la naissance.

A la naissance, le calcaneum (os principal du talon) a tendance à être protubérant.

L'atteinte des muscles de la face a un retentissement sur la croissance du massif maxillaire et modifie l'occlusion des

mâchoires. Cela se manifeste par un *palais ogival*, des troubles de l'articulé dentaire (les dents du bas ne se retrouvent pas bien en face des dents du haut) et une limitation de l'ouverture de bouche qui contraste avec un certain degré de béance permanente de la bouche. Une prise en charge précoce (mobilisations de la mâchoire, orthodontie...) favorise souplesse et croissance harmonieuse de la mâchoire.

La tendance rétractile très nette observée dans la DMC de type Ullrich contraste avec la très grande souplesse (hyperlaxité extrême) des doigts et des orteils. On dit que les rétractions sont proximales, c'est-à-dire proches de l'axe du corps, à la différence de l'hyperlaxité qui est dite distale (plus éloignée, à l'extrémité des membres).

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

L'atteinte respiratoire dans la DMC de type Ullrich n'est pas constante. Elle peut se manifester dès les premiers jours de vie puis a tendance à régresser transitoirement avant de redevenir gênante quelques années plus tard. Elle est à l'origine d'infections respiratoires à répétition voire d'une véritable *insuffisance respiratoire*.

C'est l'ensemble des muscles respiratoires (diaphragme surtout et autres muscles respiratoires plus accessoirement) qui peuvent être touchés.

A cela s'ajoute, à l'adolescence voire plus tôt, le risque d'aggravation de l'insuffisance respiratoire par d'éventuelles déformations thoraciques secondaires (*cyphose*, *cyphoscoliose*...).

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 pendant 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 développent que jusque l'âge de 8 ans). D'où l'importance de la prise en charge précoce (hyperinsufflations périodiques...) pour optimiser la fonction respiratoire et la croissance des poumons.

Un suivi régulier tout au long de la vie permet d'adapter les mesures de compensation de l'atteinte respiratoire et prévenir la survenue d'éventuelles complications (infectieuses notamment). Cette prise en charge est indissociable de la prise en charge de la *scoliose*.

### **L'atteinte cutanée est caractéristique de la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich, mais elle est inconstante**

L'atteinte cutanée dans la DMD de type Ullrich provient du fait que la peau est très riche en *collagènes* de toutes sortes, y compris en *collagène* VI. La peau peut avoir un aspect granuleux ou rugueux. Elle a souvent tendance à mal cicatriser (cicatrices disgracieuses appelées *chéloïdes*).

### L'atteinte de la déglutition peut nécessiter une adaptation de l'alimentation

Des difficultés à avaler (atteinte de la déglutition) se manifestent très précocement, parfois à la naissance de manière transitoire, ou plus tardivement. Elles sont dues à l'insuffisance de force des muscles de la gorge (oropharynx). Ces muscles affaiblis sont incapables de propulser les aliments dans la bonne direction et peuvent être à l'origine de *fausses routes*.

De plus, l'atteinte des muscles servant à la mastication, fait que les aliments ne sont pas suffisamment mâchés et les rend plus difficiles à avaler.

Une *prise en charge orthophonique* des troubles de la déglutition et une adaptation de la texture des aliments facilitent la prise alimentaire et le déroulement des repas.

### Les troubles du transit et les troubles nutritionnels

L'atteinte des *muscles lisses* explique pour partie les troubles du *transit* lesquels sont très fréquemment observés dans les DMC.

La constipation est habituelle. Elle peut aussi entraîner des fausses diarrhées de constipation. Ces troubles du *transit* peuvent être source d'un inconfort certain (douleurs et ballonnements abdominaux) et surtout de complications graves comme une occlusion intestinale. C'est dire l'importance d'une alimentation équilibrée dès le plus jeune âge.

Les troubles nutritionnels sont plurifactoriels : l'enfant n'a pas beaucoup d'appétit, il a du mal à s'alimenter (surtout les aliments solides) et la conséquence à long terme peut en être un état de dénutrition. Quelques mesures simples permettent d'aider l'enfant à manger mieux et plus agréablement (adaptation de la texture des aliments, aménagement du temps des repas, bon positionnement lors de la prise des repas...).

### Absence d'atteinte oculaire, cérébrale ou cardiaque

Dans la DMC de type Ullrich, il n'y a pas d'anomalies cérébrales ou oculaires, à la différence d'autres DMC comme les alphasystroglycano-pathies. Il n'est pas rapporté non plus de retard mental, ni de difficultés cognitives particulières. Un bilan (au minimum imagerie par résonance magnétique (IRM) cérébrale et examen ophtalmologique complet) est néanmoins systématique pour confirmer l'absence d'atteinte du *système nerveux central*.

Classiquement, il n'y a pas de complications cardiaques dans la DMC de type Ullrich. Si une atteinte cardiaque survient, il s'agit plus d'une complication d'une insuffisance respiratoire chronique que d'une atteinte primitive du cœur.

## Comment évolue la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ?

Les enfants atteints de DMC de type Ullrich ont souvent un retard des *acquisitions motrices* mais bon nombre acquièrent la marche au moins pendant plusieurs années. Le pronostic est souvent engagé du fait des complications respiratoires.

Pour autant, et passé la période initiale où le *processus dystrophique* est à son apogée, il ne semble pas que la DMC de type Ullrich soit évolutive. Ce sont plus les conséquences fonctionnelles de la maladie qui peuvent donner, à tort, cette impression d'évolutivité.

Les progrès réalisés en matière de diagnostic et de prise en charge ont permis d'améliorer la qualité et *l'espérance de vie* des enfants atteints. Souvent, ils parviennent à l'âge adulte dans une situation de handicap nécessitant des moyens de compensation importants. Une éventuelle réduction de *l'espérance de vie* est essentiellement le fait de complications respiratoires. D'où l'importance de leur prévention par un suivi et une prise en charge précoces, réguliers et rigoureux.

*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.*

## Quand est-on amené à faire le diagnostic de DMC de type Ullrich ?

### A la naissance

Dans beaucoup de cas, le diagnostic est fait, ou au moins évoqué, à la naissance, devant un nouveau-né extrêmement mou (on parle d'*hypotonie* majeure), 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 du taux des *enzymes musculaires* (CPK) dans le cadre du *bilan biologique* initial fait évoquer une myopathie (bien que cette élévation soit très inconstante ou retardée dans le temps).

Le diagnostic est confirmé par la *biopsie musculaire* qui permet de préciser qu'il s'agit d'une dystrophie musculaire congénitale (DMC) et qu'il y a un déficit en *collagène VI*.

Dans d'autres cas plus rares, l'enfant se présente à la naissance avec des *rétractions* multiples (l'enfant est en quelque sorte recroquevillé, et ses articulations ne peuvent pas être dépliées complètement). On parle dans les cas les plus extrêmes d'*arthrogrypose*.

A l'inverse, on ne remarque parfois que des *déformations orthopédiques* relativement localisées, par exemple au niveau des chevilles ou des pieds (on parle de *pied équin*, ou de *pied varus-équin* par exemple).

Il peut aussi s'agir d'un *torticolis* congénital.

Ces déformations témoignant d'une tendance rétractile très précoce contrastent avec l'extrême souplesse (hyperextensibilité, laxité) des articulations des doigts et des orteils. Cette laxité importante peut également aboutir à une luxation de hanche chez le nourrisson.

### Dans les premiers mois ou années de vie

Parfois, le problème ne se pose pas à la naissance mais uniquement dans les premiers mois ou années de vie, chez un nourrisson ou un enfant décrit comme mou, avec un retard dans ses *acquisitions motrices* (acquisition de la position assise, de la station debout, ou de la marche) avec des *rétractions* très marquées et une *scoliose* précoce.

Il a pu y avoir de petites difficultés à la naissance (*hypotonie*, encombrement respiratoire, difficulté pour téter...) qui sont passées inaperçues ou qui n'ont pas fait l'objet d'un bilan tant elles paraissaient banales et transitoires. C'est grâce au bilan, et notamment à la *biopsie musculaire* que l'on peut mettre *a posteriori* ces difficultés sur le compte d'une DMC de type Ullrich.

## Comment affirme-t-on le diagnostic de DMC de type Ullrich ?

Quand le médecin, à l'issue de son examen clinique, suspecte une dystrophie musculaire congénitale (DMC), il va proposer des investigations complémentaires avec un double objectif : prouver qu'il s'agit bien d'une DMC grâce à la *biopsie musculaire*, et, ensuite, en préciser le type grâce aux analyses génétiques.

**Le diagnostic d'une maladie neuromusculaire** repose dans un premier temps sur un examen clinique minutieux au cours duquel le médecin recueille les éléments nécessaires pour orienter le diagnostic.

En fonction des informations obtenues en interrogeant et en examinant la personne, il prescrit des examens complémentaires ciblés (dosage des enzymes musculaires, électromyogramme, biopsie musculaire, imagerie musculaire - scanner et IRM -) pour évaluer l'atteinte musculaire. Parfois, d'autres examens ou bilans (cardiologique, respiratoire, ophtalmologique...) peuvent être proposés. L'analyse de ces résultats permet en général d'établir le diagnostic.

Dans les situations plus complexes, pour les maladies dont l'anomalie génétique est connue, l'analyse de l'ADN ou de la protéine déficiente permet de confirmer le diagnostic.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

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

Le médecin procède par étapes pour établir le diagnostic de myopathie d'Ullrich. Dans un premier temps, il faut montrer qu'il s'agit d'une DMC. Pour cela, l'examen-clé reste la *biopsie musculaire*.

La *biopsie musculaire* est pratiquée dans les premières semaines ou mois de vie : un fragment est recueilli au niveau d'un muscle de l'épaule (muscle deltoïde) ou de la cuisse (muscle quadriceps).

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

Pour cela, il faut utiliser des *anticorps* pour mettre en évidence sur le fragment étudié la présence ou l'absence des principales *protéines* impliquées dans les dystrophies musculaires en général et dans les DMC en particulier.

Dans la myopathie d'Ullrich, habituellement, la *mérosine* et l'*alphadystroglycane* sont présentes et fonctionnelles.

Mettre en évidence le *collagène* VI grâce à un marquage par des *anticorps* est techniquement complexe et difficile.

Dans les cas les plus typiques de myopathie d'Ullrich, le marquage du *collagène* VI est diminué ou irrégulier, mais bien souvent l'interprétation des images est plus délicate.

Dans les cas douteux, l'analyse du réseau de *collagène* VI peut se faire à partir de cellules prélevées au niveau de la peau (fibroblastes). On peut ainsi mieux apprécier des désorganisations plus subtiles du maillage des fibres de *collagène*.

### La biopsie musculaire en pratique

Le plus souvent la biopsie musculaire est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale, très courte, 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. Dans ce cas-là, il n'y a pas d'intervention chirurgicale à proprement parler, 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).

## Les études en génétique moléculaire confirment la forme de dystrophie musculaire congénitale

*In fine*, ce sont les études génétiques qui confirment le diagnostic, bien qu'elles ne soient pas indispensables pour affirmer le diagnostic.

En effet, le diagnostic reste basé sur les *symptômes* observés par le médecin au cours de l'*examen clinique* et sur les résultats de la *biopsie musculaire*. Les études génétiques sont longues et

aléatoires et ne permettent pas toujours de déceler une anomalie génétique.

Dans le cas de la DMC de type Ullrich, trois *gènes COL6A* doivent être étudiés, puisque le *collagène* est constitué de trois chaînes alpha (alpha1, alpha2, alpha3). Il est bien souvent nécessaire de séquencer chacun des 3 *gènes* codant ces trois chaînes l'un après l'autre. Ces *gènes* comprennent des séquences d'ADN très répétitives, techniquement plus difficiles à analyser. C'est pourquoi plusieurs mois ou années peuvent être nécessaires aux chercheurs pour faire aboutir ces études. Ceci explique aussi pourquoi on ne peut parfois identifier qu'une anomalie génétique sur les deux attendues.

#### **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 dans un 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".

#### **Les autres examens complémentaires**

Ils n'ont qu'une valeur relative pour établir le diagnostic de DMC de type Ullrich : les *enzymes musculaires* (CPK), parfois très élevées initialement, ont tendance à se normaliser par la suite. L'*électromyogramme* (ou EMG) montre un tracé dit myogène mais n'a rien de spécifique.

En revanche, l'aspect et la topographie de la *dégénérescence musculaire* visible à l'*IRM* de certains muscles des *membres inférieurs* (essentiellement au niveau des cuisses), seraient caractéristiques de la DMC de type Ullrich.

#### **Parfois, le diagnostic est difficile à établir**

Dans les formes de DMC de type Ullrich un peu atypiques, ou difficiles à confirmer au niveau moléculaire, le médecin peut être amené à discuter d'autres diagnostics mais cette situation reste rare. Ces situations peuvent expliquer des périodes diagnostiques particulièrement longues.

A la naissance, pour un enfant présentant une grande *hypotonie* et pour laquelle une cause musculaire est suspectée, le médecin est amené à évoquer un diagnostic de *myopathies congénitales* (myopathie à central core, myopathie à némaline, ...).

A un âge plus tardif, le problème peut se poser avec certaines formes de *dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss*, notamment celle en rapport avec le *gène lamine A/C* (laminopathie), ou avec certaines formes précoces de *dystrophies musculaires des ceintures* de l'enfant, comme les sarco-glycanopathies.

En règle générale, la *biopsie musculaire* permet de faire la distinction entre toutes ces pathologies mais ce n'est pas toujours aussi facile, surtout dans les formes moins sévères de DMC où les anomalies observées sur la *biopsie musculaire* sont plus discrètes. C'est souvent grâce à une deuxième *biopsie musculaire*, réalisée quelques années plus tard, à un stade plus tardif de l'évolution, que le diagnostic est posé avec certitude. Les études génétiques étant désormais plus aisées que par le passé, elles contribuent aussi à cette clarification diagnostique.

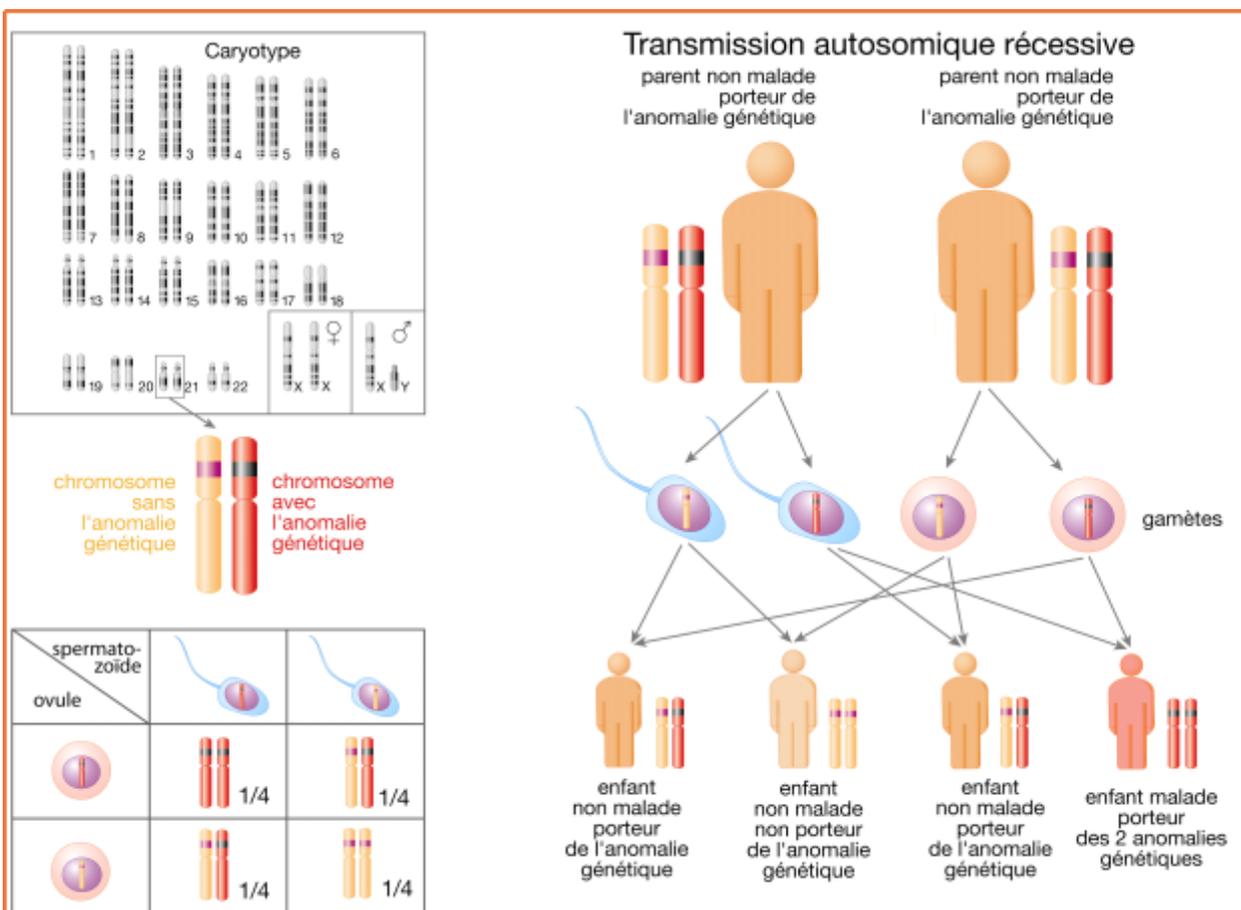
## Comment se transmet la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ?

La dystrophie musculaire congénitale (DMC) de type Ullrich est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie de l'ADN dans l'un des trois gènes *COL6A1* (localisé sur le chromosome 21), *COL6A2* (localisé sur le chromosome 21) ou *COL6A3* (localisé sur le chromosome 2). Tout le monde possède deux exemplaires de ces 3 gènes, chacun étant hérité d'un de ses parents.

### Dans la très grande majorité des cas, la DMC de type Ullrich 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 *COL6A1* ou chacun des exemplaires du gène *COL6A2* ou chacun des exemplaires du gène *COL6A3* comportent 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.



#### 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 de type Ullrich est lui-même porteur d'une anomalie génétique, sur un de ses exemplaires d'un des gènes *COL6A1*, *COL6A2* ou *COL6A3* 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 même gène (*COL6A1*, *COL6A2* ou *COL6A3*), 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, il n'y a pas de risque que ses enfants développent la DMC de type Ullrich, 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.

Une *consanguinité* parentale est parfois observée dans les familles où naissent des enfants atteints de DMC. On retrouve d'ailleurs une fréquence élevée 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 de type Ullrich qui souhaitent fonder une famille, deux cas de figure :

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

### **Il existe des cas de dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich qui se transmettent sur le mode autosomique dominant.**

Très récemment, on a pu mettre en évidence une transmission *autosomique dominante* dans la myopathie d'Ullrich. Une anomalie génétique apparaît chez l'enfant au niveau d'un des trois *gènes* de *collagène* VI, alors qu'aucun des parents ne présentent d'anomalie génétique. On parle de *néomutation*. Elle se produit probablement au moment de la fécondation. Même si l'anomalie n'est présente qu'en un seul exemplaire et qu'il existe une version sans anomalie génétique du *gène*, celle-ci ne peut pas compenser les effets de l'anomalie génétique dans ce cas particulier.

Pour les parents, le risque qu'une deuxième *néomutation* de ce type se produise lors d'une grossesse ultérieure et qu'un autre de leur enfant soit atteint est faible.

Pour la personne atteinte d'une forme à transmission *dominante* de la DMC de type Ullrich, il y a un risque sur deux à chaque grossesse de transmettre l'anomalie génétique et d'avoir un enfant atteint et un sur deux d'avoir un enfant qui ne risque ni de développer ni de transmettre l'anomalie.

L'existence de formes *dominantes* de la DMC de type Ullrich pose également la question de la frontière entre DMC de type Ullrich (*autosomique récessive*) et la myopathie de Bethlem (*autosomique dominante*), qui est également en rapport avec des anomalies du *collagène* VI et se manifeste de manière beaucoup moins sévère, principalement chez l'adulte.

On estime aujourd'hui qu'il existe de plus en plus des situations intermédiaires (on parle de *continuum* clinique) entre ces deux formes de "collagénopathie".

### Le conseil génétique

L'appréciation du risque de transmission pour une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un *généticien-clinicien*. Le *conseil génétique* s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une *maladie 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, ainsi que sur 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 la DMC de type Ullrich 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 un des *gènes* codant le *collagène* VI. En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien et/ou le *conseiller en génétique* informe le couple sur les risques d'avoir un enfant atteint de la maladie et la possibilité d'un *diagnostic prénatal*.

Du fait de l'existence de quelques cas de transmission *autosomique dominante*, le *conseil génétique* est assez difficile dans la DMC de type Ullrich. Dans les formes *récessives*, on ne peut exclure que les porteurs d'une anomalie génétique développent une pathologie musculaire identique à la myopathie dite de Bethlem, c'est-à-dire de gravité variable mais compatible avec une marche autonome pendant de nombreuses années.

#### 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 d'Orphanet ([WEB www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) ou par téléphone auprès de 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 génétiques en cause sont identifiées, 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

*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](http://www.legifrance.gouv.fr)

anomalie génétique en cause dans les dystrophies musculaires congénitales et dont un parent ou les deux est(sont) porteur(s). Selon la loi, (*Lois de bioéthique*), il ne peut être pratiqué que "dans le but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique." (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

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.

### 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 orthopédiques et respiratoires.

### La prise en charge musculaire

Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais délétères pour la  *fibre musculaire* ,  *a fortiori*  lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif. Ceci a été démontré chez l'animal soumis à un stress musculaire intensif. Les taux de CPK, témoins indirects de la  *nécrose*  des  *fibres musculaires*  ont tendance à augmenter sensiblement à chacune de ces sollicitations. Chez l'homme, et dans les alpha-dystroglycanopathies en particulier, de tels effets n'ont pas été formellement démontrés, et le débat existe entre experts. Les médecins recommandent, lors des activités physiques, d'éviter d'aller jusqu'au seuil de la fatigue ou de la douleur.

Des mesures de bon sens sont néanmoins recommandées.

Il ne sert à rien d'interdire toute sollicitation musculaire,  *a fortiori*  chez un jeune enfant, ce d'autant que le tissu musculaire (dystrophique ou non) diminue s'il n'est pas utilisé. Mieux vaut encadrer la pratique de l'exercice physique ou d'une activité sportive que risquer une inutile frustration. Il est conseillé d'une part de ne pas jamais dépasser le seuil d'effort maximal lors de telles activités et d'autre part de ne pas placer l'enfant dans une situation d'échec. Dans ce contexte, la pratique de la natation et/ou des sports aquatiques est particulièrement adaptée. La natation permet en outre de développer les capacités respiratoires.

#### Aider son enfant à gérer son activité musculaire en pratique

Trouver le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité, pour préserver au mieux la fonction musculaire. Privilégier les activités qui ont du sens pour l'apprentissage et l'épanouissement de l'enfant et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles (porter son cartable sur des kilomètres...).

Tous les enfants ont envie de faire comme les autres et sont motivés pour agir et faire des choses. Il est parfois difficile de faire la part entre une attitude "capricieuse" de refus de faire et une angoisse de ne pas arriver à faire générant une attitude de refus d'agir.

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

### La prise en charge orthopédique est à instituer avant même l'apparition des premières déformations

La mobilisation précoce et régulière des articulations par le kinésithérapeute, ou par les parents, est primordiale pour lutter contre les rétractions musculaires.

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

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

- Les 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 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.
- Si vous devez mobiliser les différentes articulations de votre enfant, demandez au kinésithérapeute de bien vous montrer comment faire.

Les appareillages des *membres inférieurs* (attelles de nuit, *attelles cruropédieuses*...) sont souvent nécessaires pour maintenir les pieds, les genoux et les hanches en bonne position tant la nuit que dans la journée. Ils permettent en plus la verticalisation, qui contribue à l'alternance posturale.

L'affaissement de la colonne vertébrale (du rachis), lié à l'insuffisance des *muscles spinaux*, nécessite très tôt un corsetage rigide, le plus souvent avec un *corset* de type garchois (particulièrement adapté aux *scolioses* paralytiques).

La chirurgie du rachis (ou *arthrodèse* vertébrale) est souvent nécessaire en fin de la puberté (quand le rachis ne grandit plus) afin de stabiliser la colonne vertébrale et d'apporter un meilleur confort en position assise. Elle peut se faire en un ou deux temps, selon la gravité et l'évolution de la *scoliose*.

Une chirurgie tendineuse des *membres inférieurs* (*ténotomie*) peut s'avérer nécessaire dans l'optique de préserver des capacités de marche autonome mais ses indications sont assez limitées sans compter qu'il peut survenir des problèmes de cicatrisation.

### La prise en charge respiratoire est aussi un volet essentiel dans la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich

C'est de cette prise en charge que dépend le pronostic vital à long terme. La prise en charge respiratoire peut s'avérer nécessaire dès la naissance avec un nouveau-né ayant besoin d'une *ventilation assistée* au moins transitoirement, ou plus tardivement en fonction des valeurs des paramètres de la surveillance respiratoire systématique.

Par la suite, 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*.

L'utilisation quotidienne de techniques de *toux assistée* prévient la survenue de complications bronchiques quand les muscles ne permettent plus de tousser suffisamment. Elle peut être complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute.

Le drainage bronchique, réalisé par le kinésithérapeute, facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires. Il est nécessaire en cas d'infection pulmonaire. Des appareils respiratoires de type *Cough-Assist*® ou *Percussionnaire*® peuvent aussi aider au désencombrement des voies aériennes.

Le recours à la *ventilation assistée* est pratiquement toujours nécessaire dans les formes sévères de DMC de type Ullrich.

La tendance actuelle est d'utiliser une *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

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.

de fuites d'air importantes). Elle est contre-indiquée s'il y a des troubles importants de la déglutition.

Le recours à une *trachéotomie* n'est donc pas rare mais pas inéluctable non plus. La *trachéotomie* apporte une meilleure sécurité notamment lors des périodes d'encombrement bronchique et peut n'être utilisée que de manière intermittente, lors de périodes de ventilation nocturne.

#### 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.

#### Des 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 une assistance 24h/24 et 7j/7.

Lors de la mise-en-place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent.

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 sont régulièrement surveillés lors des consultations pluridisciplinaires : mesure 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 et qui enregistre la saturation du sang en oxygène (le gaz carbonique n'étant pas suffisamment

*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

rejeté par les poumons empêche le sang de se 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.

#### Explorer la fonction respiratoire 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) ou par piqûre au niveau d'un doigt ou du lobe d'une oreille).

#### La prise en charge orthodontique limite les déformations de la mâchoire et les problèmes d'occlusion dentaire

L'atteinte des muscles de face étant pratiquement constante dans la DMC de type Ullrich, son retentissement au niveau de la croissance du massif maxillaire et de l'occlusion des mâchoires est une réalité à prendre en compte précocement, si possible par un stomatologue connaissant les problèmes liés aux myopathies (*palais ogival*, troubles de l'articulé dentaire et limitation de l'ouverture de bouche...).

Outre un suivi dentaire régulier, il faut s'assurer d'une bonne mobilité de l'articulation de la mâchoire (articulation temporo-mandibulaire), si nécessaire par des mobilisations passives par des professionnels (kinésithérapeute, orthophoniste...) ou éventuellement par l'entourage.

#### La prise en charge nutritionnelle et digestive

Du fait de la faiblesse des muscles masticateurs, l'alimentation a généralement besoin d'être adaptée. Les repas, souvent long et fastidieux, doivent faire l'objet d'une attention particulière, le risque étant d'aboutir à une dénutrition par manque d'apports.

Fractionner les repas, adapter la texture des aliments, utiliser des compléments alimentaires qui ont l'avantage d'apporter une grande quantité d'éléments nourrissants sous un petit volume, prendre conseil auprès d'un diététicien... sont autant de mesures qui favorisent une prise alimentaire combinant plaisir et nutrition efficace.

Dans les cas extrêmes de dénutrition, le recours à une assistance nutritionnelle par *gastrostomie* peut être nécessaire.

Le *reflux gastro-oesophagien* est assez fréquent dans ce type d'affections. Les régurgitations, voire les vomissements qu'il déclenche peuvent être traité par l'installation dans le lit en position couché et le haut du corps surélevé (position proclive) ou par des médicaments.

En raison de la fonte musculaire (atrophie), les réserves hydriques et énergétiques stockées dans les muscles sont diminuées. Il faut donc faire attention aux risques d'*hypoglycémie* et de déshydratation notamment chez les enfants.

#### Prévenir les épisodes d'hypoglycémie et de déshydratation en pratique

Boire régulièrement tout au long de la journée. Augmenter la quantité d'eau absorbée en cas de grosse chaleur, de fièvre...  
Donner à boire un jus de fruit en cas d'hypoglycémie (sensation de faiblesse, sueurs froides, fringales...)  
Répartir par exemple cinq petits repas tout au long de la journée plutôt que prendre que trois repas copieux.

Le *transit* doit être également surveillé quotidiennement tant les problèmes de constipation (c'est-à-dire moins de 3 selles par semaine ou des selles plus fréquentes mais de tout petit volume) sont fréquents et source d'inconfort voire de complications (fécalomes, occlusion...). Le manque de mouvement et de verticalisation, une hydratation insuffisante, une alimentation pauvre en fibres, la dépendance d'un tiers pour aller aux toilettes... sont autant de facteurs favorisant la survenue d'une constipation volontiers chronique.

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

Une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante (1,5 litre/jour, pour un adulte), des conditions d'évacuation des selles régulières et confortables (calme, intimité, horaire régulier, volontiers après un repas, position favorisant la défécation...), des massages abdominaux permettent d'entretenir un *transit* intestinal régulier. Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser des laxatifs doux (type mucilage). La prise régulière d'huile (type huile de paraffine, vaseline aromatisée) pour lubrifier le contenu intestinal et ramollir les selles pendant une longue durée entraîne un risque de malabsorption de certaines vitamines et de carences. L'utilisation éventuelle de médicaments plus actifs (laxatifs irritants ou par voie rectale) se fera selon la prescription d'un médecin.

#### Favoriser le transit en pratique

Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions.  
Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.  
Se présenter à la selle à 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 dans la vie quotidienne ?**

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.

Compte tenu des faibles réserves énergétiques de ces personnes, il faut **éviter les situations de jeûne**. Prévoir des en-cas et/ou des boissons sucrées au cas où l'heure du repas doit être retardée, absorber régulièrement un peu d'eau tout au long de la journée, *a fortiori* s'il fait chaud.

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*, on privilégie un traitement chirurgical plutôt qu'un plâtre afin de favoriser une reprise rapide des mouvements.

Les **anesthésies** nécessitent les précautions d'usage, comme chez toute personne atteinte de maladie neuromusculaire. Même si les accidents d'anesthésie n'ont pas été spécifiquement rapportés dans les cas de DMC de type Ullrich, la prudence reste de mise et l'emploi de certains produits anesthésiques (curares) 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.

#### La carte personnelle de soins et d'urgence en pratique

La carte personnelle de soins et d'urgence sur les maladies neuromusculaires est disponible dans les Centres de référence "Maladies neuromusculaires" et certaines consultations spécialisées. Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention.

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

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

**Au cours d'une grossesse**, chez une femme atteinte d'une DMC de type Ullrich, le risque de décompensation respiratoire est important. Le volume de l'enfant dans le ventre maternel limite l'expansion de la cage thoracique lors de l'inspiration, le travail cardiaque et respiratoire est augmenté, le poids du bébé augmente le travail musculaire pour se déplacer, faire ses transferts...

Des bilans, en particulier respiratoires, avant la mise en route d'une grossesse et pendant toute la durée de celle-ci permettent de mettre en œuvre toutes les mesures nécessaires (*ventilation assistée*, césarienne...) pour que la grossesse et la venue au monde de l'enfant se passent dans de bonnes conditions pour la mère et l'enfant.

### En pratique

Si vous envisagez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer les différentes conséquences physiques et psychologiques avec l'équipe du Centre de référence ou de compétence qui vous suit pour votre DMC avant d'être enceinte. Parlez-en à votre médecin.

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

Il est fréquent que les personnes atteintes de DMC de type Ullrich 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 encore suivie par un spécialiste en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le Centre de référence "Maladies neuromusculaires" de sa région.

### Trouver un Centre de références en pratique

La liste des Centres de référence est disponible sur le site de l'AFM **WEB** [www.afm-telathon.fr](http://www.afm-telathon.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

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

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > [Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic](#) > [Vie quotidienne](#) > [Aides techniques](#)

La mise en place d'**aides techniques** aide l'enfant, et plus tard l'adulte, atteint de DMC de type Ullrich à gagner en autonomie, tant pour les déplacements que pour les interactions sociales à la maison ou à l'extérieur (école, lycée, vie professionnelle...). Ce travail d'adaptation de l'environnement grâce à des **aides techniques** (fauteuil roulant électrique, verticalisateur ou non, domotique, informatique...) et/ou à l'aménagement de lieux de vie (à la maison, en milieu scolaire ou professionnel) se fait en concertation avec les équipes multidisciplinaires des centres de référence neuromusculaires (dont l'**ergothérapeute**), les assistantes sociales et les techniciens d'insertion de l'AFM.

### Trouver des professionnels des aides techniques en pratique

Au sein de l'AFM, les professionnels des Services Régionaux (techniciens d'insertion) peuvent vous mettre en contact avec un ergothérapeute, vous aider à choisir l'équipement et à effectuer les démarches de financement nécessaire à la compensation des difficultés motrices. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site de l'AFM :

**WEB** [www.afm-france.org](http://www.afm-france.org) > [Découvrir l'AFM](#) > [Dans votre région](#)

ou en appelant l'Accueil Familles 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.

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

Les "supports de bras" (*feeder*) peuvent être très utiles pour écrire, utiliser un ordinateur, manger... Ils soutiennent le poids des bras et soulagent le travail des muscles des épaules.

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 DMC de type Ullrich, 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/](http://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/](http://www.autonomic-expo.com/)

## Faire face au(x) stress que la DMC de type Ullrich est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich 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 de type Ullrich 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](http://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 diagnostique puis à certaines époques clés de la vie de l'enfant (adolescence...) ou lors des grandes étapes du traitement (la mise en place d'une *ventilation assistée* ou l'*arthrodèse* vertébrale du rachis par exemple).

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

### Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de DMC de type Ullrich 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.

Dans la DMC de type Ullrich, l'annonce du diagnostic peut être aussi mettre un terme à une période d'incertitude. Cela peut être l'occasion de nommer ce que l'on soupçonnait, de reconnaître et d'authentifier sa gêne fonctionnelle et ses difficultés motrices et d'en identifier la cause.

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 de type Ullrich, 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.

Le vécu douloureux de la maladie et de ses conséquences n'est pas forcément corrélé à l'intensité du déficit moteur. 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.

### **L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique**

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de DMC de type Ullrich 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/](http://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 du à la maladie et au 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/](http://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 de type Ullrich, 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 enfant ou d'un adulte atteint de dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich est complexe et requiert l'intervention de nombreux professionnels, idéalement dans un cadre organisationnel de type multidisciplinaire (pédiatre, médecin de rééducation, chirurgien orthopédique, généticien, kinésithérapeute, *ergothérapeute*, assistante sociale et technicien d'insertion...).

Le réseau des *consultations spécialisées* "Maladies neuromusculaires" et 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](http://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](http://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 a priori d'intérêt à consulter à l'étranger. Un deuxième avis peut toutefois être demandé dans une autre consultation, soit pour un avis diagnostique initial (pour affirmer le type exact de DMC, notamment), soit à certains moments clés de l'évolution (mise en route de la ventilation, indication d'une chirurgie du rachis...).

### Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical se fait dès que le diagnostic est posé. Une amélioration des *symptômes*, souvent notée dans les premières années de vie, ne doivent pas faire abandonner la surveillance.

Plus l'enfant est jeune, et hypotonique, et plus le suivi doit se faire à intervalles rapprochés ; tous les 3 mois pour commencer puis tous les 6 mois.

A l'âge adulte, ce suivi peut être un peu plus espacé avec une visite annuelle, en particulier pour faire le bilan de la fonction respiratoire.

### Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de la carte personnelle de soins et d'urgence sur les maladies neuromusculaires aux professionnels médicaux, spécialistes ou non, des maladies neuromusculaires,

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

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

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

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

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

favorisent la coordination des soins. Dans les situations d'urgence, elle permet d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires en général et de la DMC de type Ullrich en particulier.

**La carte personnelle de soins et d'urgences en pratique**

La carte personnelle de soins et d'urgence sur les maladies neuromusculaires est disponible dans les Centres de référence et certaines 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) de type Ullrich 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/](http://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/](http://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/](http://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](http://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](http://www.handicap.gouv.fr)

**WEB** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) > 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/](http://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](http://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](http://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 DMC de type Ullrich. 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](http://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.

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

#### **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](http://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](http://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/](http://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 de type Ullrich 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](http://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/](http://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](http://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](http://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/](http://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 de type Ullrich 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](http://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](http://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 (Grande-Bretagne), 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 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 (*scanner*, puis plus tard *IRM*,) alors en plein essor. Cette myopathie s'avère être la deuxième myopathie la plus fréquente au Japon après la *dystrophie musculaire de Duchenne*.

D'autres neuropédiatres font aussi état de singularités au sein de leur population d'enfants suivis pour 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 et 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*, comme dans d'autres myopathies caractérisées par leur 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* ou par recherche de *gènes candidats*).

En 2008, 12 *gènes* responsables de DMC ont été identifiés dont 3 sont impliqués dans la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich.



La tendance actuelle à regrouper sous le terme de "myopathies avec déficit en *collagène VI*", à la fois la myopathie de Bethlem et la DMC d'Ullrich. En effet, la myopathie de Bethlem est une variante du même déficit en *collagène VI* mais transmis de manière *autosomique dominante* et donnant plutôt une myopathie avec un début plus tardif et une gravité moindre.

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

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

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

**WEB** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

**WEB** [www.muscle.ca](http://www.muscle.ca)

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

**WEB** [www.mda.org/](http://www.mda.org/) (en anglais)

**WEB** [www.mdaenespanol.org](http://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](http://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/](http://www.handicap.gouv.fr/) > Les aides et prestations

**WEB** [www.caf.fr](http://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.

L'**analyse de liaison** repose sur le fait que plus deux régions sont proches sur un chromosome, plus elles sont transmises de façon conjointe. Ainsi, en repérant une région chromosomique connue toujours transmise avec une maladie particulière, on a des chances de trouver, à proximité, le gène responsable de la maladie. Dans la pratique, on étudie l'ADN de plusieurs individus atteints et non-atteints de la famille où la maladie, dont le gène est à localiser, est transmise. Pour chaque personne, on détermine les séquences de régions connues (marqueurs génétiques) réparties sur tout le génome, et ce pour chacune des 23 paires de chromosomes. Si l'on retrouve toujours un marqueur génétique identique chez les malades, on peut en conclure que le gène responsable de la maladie est probablement proche de ce marqueur dans le génome.

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.

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).

Des **attelles cruropédieuses** maintiennent la cuisse et la jambe, jusqu'au pied.

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](http://www.afm-telethon.fr) > Vie quotidienne > Scolarité

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

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

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.

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

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

**La biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.  
>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#) 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/](http://www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/) > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

Une **chéloïde** est une cicatrice volumineuse, plus ou moins ramifiée, colorée et dure. Elle est due à une prolifération excessive du tissu conjonctif en réponse à un traumatisme de la peau.

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.

Les **circonvolutions** cérébrales sont le résultat du repliement du cerveau. Ils décrivent des courbes plus ou moins régulières à la surface du cerveau.

**Le clonage positionnel** consiste à identifier un gène impliqué dans une maladie uniquement à partir de sa localisation sur le chromosome. La région du génome à étudier est déterminée par analyse de liaison (\*). Ensuite, les gènes de cette région sont systématiquement examinés pour mettre en évidence un gène qui contienne des anomalies génétiques chez les personnes atteintes de la maladie mais pas chez les personnes saines. Lorsque l'on dispose des connaissances suffisantes sur les mécanismes de la pathologie, on associe cette technique à une approche par gènes candidats (\*) afin de réduire le nombre de gènes à étudier.

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  $\alpha$  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.

Les études des **corrélations génotype/phénotype** recherchent des concordances entre le génotype -les caractéristiques observables au niveau de l'ADN (par exemple avoir deux chromosomes X ou avoir un chromosome X et un chromosome Y)- et le phénotype -les caractéristiques observables au niveau de la personne (par exemple, être une fille ou un garçon)-. Il ne s'agit que rarement de concordances totales, la plupart des particularités, anatomiques et physiologiques d'un individu, étant aussi influencées par son environnement (la taille dépend pour partie de l'alimentation). On peut ainsi identifier un lien entre la nature d'une anomalie génétique (quelle région du gène est concernée,

de quelle manière) et les symptômes observés chez des personnes atteintes d'une maladie 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 **créatine** est un acide aminé qui peut être produit par l'organisme ou apporté par l'alimentation. Présente principalement au niveau des muscles, du cœur et du cerveau, elle joue un rôle dans la mise en réserve de l'énergie dans la cellule musculaire et dans la contraction musculaire.

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 de S ou de C) et une cyphose.

Le **cytosquelette** est un réseau de protéines filamenteuses qui forme l'armature de la cellule et lui donne sa forme. Il se réorganise en permanence pour permettre à la cellule de se déplacer et de se diviser.

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 **développement cognitif** concerne le développement des moyens et des mécanismes d'acquisition de connaissances (perception, attention, mémoire, langage...).

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 génétique 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

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.

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.

Le **drainage bronchique**, réalisé par le kinésithérapeute, facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires. Il est nécessaire en cas d'infection pulmonaire.

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

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](http://www.afm-telethon.fr) > La Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne

Les **dystrophies musculaires des ceintures** se manifestent par une perte progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Les gènes engendrés par la maladie et leurs évolutions peuvent être très variables allant de formes caractérisées par une fatigabilité importante à des formes entraînant la perte de la marche.

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Recherche > Maladies > Fiches maladies > Myopathies des ceintures.

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie permettant de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine.

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.

Un **électrocardiogramme (ECG)**, est un examen destiné à enregistrer l'activité électrique du cœur, au moyen d'électrodes posées sur le thorax, les poignets et les chevilles de la personne. Il sert à identifier certaines anomalies cardiaques et à en suivre l'évolution.

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.

L'**électrocardiogramme ambuloir** (ou enregistrement Holter) est un examen qui consiste à enregistrer l'activité cardiaque d'une personne de façon continue pendant 24 heures. Le système **endocrinien** fabrique les hormones qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme (nutrition, croissance, reproduction, ...).

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.

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou **enregistrement polysomnographique**) permettent une analyse détaillée du sommeil en enregistrant simultanément, au cours du sommeil plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, l'oxygénation du sang, les mouvements respiratoires...).

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

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'**épilepsie** est une maladie du système nerveux qui se manifeste par des crises de convulsion. La crise d'épilepsie résulte d'un dérèglement passager de certains circuits électriques dans le cerveau. On peut généralement traiter l'épilepsie au moyen de médicaments **anticonvulsivants**.

**WEB** [www.epilepsie-france.fr/](http://www.epilepsie-france.fr/)

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.

L'**étude de liaison** est une technique permettant de localiser sur un chromosome un gène responsable d'une maladie.

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 inspirateurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).

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

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque de la nourriture, ou même de la salive passe dans les voies respiratoires (la trachée) et non

dans le tube digestif (l'œsophage). Elle risque d'obstruer partiellement ou totalement les voies respiratoires. La toux permet d'éliminer les aliments (ou la salive) des voies aériennes.

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...).

Un **flexum** désigne le fait qu'une articulation n'atteint pas l'extension complète (déficit d'extension).

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.

Le **gavage gastrique** permet une suralimentation forcée au moyen d'une sonde placée dans l'œsophage.

Les **gaz du sang** – dioxyde de carbone (CO<sub>2</sub>) et dioxygène (O<sub>2</sub>) – 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.

Un **gène candidat** est un gène pour lequel on fait l'hypothèse qu'il est impliqué dans l'apparition d'une maladie. Cela nécessite d'avoir des connaissances préalables sur les bases moléculaires de la maladie et sur le gène lui-même : sa localisation chromosomique (par clonage positionnel (\*)), son rôle dans la cellule, son expression (puce à ADN)... L'identification d'anomalies génétiques uniquement chez les personnes malades permet de confirmer l'implication du gène.

Le **généticien 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.glycoenoses.org/](http://www.glycoenoses.org/)

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Glycogénoses musculaires

Une **greffe autologue** est une greffe d'une cellule ou d'un tissu provenant de son organisme à soi et administré à soi à revoir par opposition à une greffe hétérologue où les cellules (ou le tissu) greffées proviennent d'un donneur.

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'**hypoventilation** (alvéolaire) est la diminution du volume d'air circulant dans les alvéoles des poumons.

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

L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O<sub>2</sub>) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO<sub>2</sub>) 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 constitué 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](http://www.orphanet.fr)  
**WEB** [www.eurordis.org/](http://www.eurordis.org/) >page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins  
**WEB** [www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/](http://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.

La **mérosine** (ou laminine alpha 2) est une protéine spécifique du tissu musculaire. Elle fait partie de la famille des laminines, 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).

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.

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.

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 **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

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

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

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

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

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](http://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 **nucléotide** est l'unité de base de la molécule d'ADN. A chaque

combinaison de 3 nucléotides (**triplet** ou **trinucléotide**) sur le gène correspond un acide aminé dans la protéine. Par exemple, le triplet CAG code l'acide aminé glutamine. Une expansion de triplet CAG va donner un morceau de protéine constitué d'un enchaînement de glutamine appelé polyglutamine.

L'**ORL** (Oto-rhino-laryngologiste) est un médecin spécialisé dans l'examen et le traitement médical ou chirurgical du nez, de la gorge ou de l'oreille.

L'**ostéoporose** est une diminution progressive de la masse osseuse : pour un même volume l'os est moins dense, plus fragile (le risque de fracture est augmenté).

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-équino** 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.

Les **potentiels évoqués auditifs** correspondent au signal électrique émis par la cochlée, organe récepteur de l'audition, en réponse à une stimulation sonore. Ils sont enregistrés par des électrodes placées sur le cuir chevelu.

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 orthophonique** entretient les fonctions de parole, de voix et de déglutition. Elle comporte des exercices de souffle, d'articulation, de rythme et un travail sur la voix.

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](http://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).

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).

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

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.

Une **rétraction musculaire** est un raccourcissement d'un muscle qui devient moins volumineux et plus dur.

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

**Séquencer l'ADN** permet de déterminer l'ordre (la séquence) des nucléotides successifs constituant l'ADN. En comparant les séquences d'une personne atteinte d'une maladie génétique et d'une personne indemne, on peut mettre en évidence une anomalie génétique.

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.

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation

habituelle afin de corriger les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils sont vendus sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

Un **syndrome** 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.

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,

Les techniques d'aide à la toux -**toux assistée**- permettent de dégager la trachée lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul.

Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par des professionnels ou par l'entourage de la personne malade elles diminuent le risque d'encombrement bronchique.

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Vie quotidienne > Prévention/Soins > La toux assistée

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.

Les **troubles du rythme** cardiaque correspondent à une modification du rythme cardiaque qui devient irrégulier.

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