



ZOOM SUR

la myopathie facio-scapulo-humérale

- > dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale
- > maladie de Landouzy-Dejerine
- > *facio-scapulo-humeral muscular dystrophy (FSHD)*

JUILLET 2007

La myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) est une maladie d'origine génétique qui touche les muscles du visage et des membres supérieurs. La prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications, notamment orthopédiques, et à améliorer le confort de vie. Ce document a pour but de présenter une information générale sur la myopathie facio-scapulo-humérale. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec votre équipe soignante.

Pour en savoir plus sur la myopathie FSH, vous pouvez aussi consulter le Zoom sur... la recherche dans la myopathie facio-scapulo-humérale qui fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques.

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 que la myopathie facio-scapulo-humérale ?	4
La myopathie facio-scapulo-humérale est-elle fréquente ?	4
A quoi est-elle due ?	5
Comment se manifeste la myopathie facio-scapulo-humérale ?	6
L'atteinte des différents muscles entraîne une gêne fonctionnelle variable d'une personne à une autre.	6
Est-ce que la myopathie facio-scapulo-humérale fait mal ?	8
Y a-t-il d'autres atteintes dans la myopathie facio-scapulo-humérale ?	8
Comment se manifestent les formes infantiles de myopathie facio-scapulo-humérale ?	9
Comment évolue la myopathie facio-scapulo-humérale ?	11
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale ?	12
Comment affirme-t-on le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale ?	13
Un test d'ADN permet le plus souvent d'établir un diagnostic de certitude.	13
Chez 2 à 5 % des personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale le test génétique est négatif.	15
Comment la myopathie facio-scapulo-humérale se transmet-elle ?	17
Le conseil génétique	18
Diagnostic pré-symptomatique	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 orthopédique consiste à surveiller les déficits musculaires et à prévenir les déformations articulaires.	22
La prise en charge des atteintes sensorielles est fonction de la gêne oculaire et/ou auditive.	23
Y a-t-il des précautions particulières à prendre du fait de la myopathie FSH ?	24
Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialiste des maladies neuromusculaires.	25
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides-techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne	25
Faire face au(x) stress que la myopathie FSH est susceptible de provoquer.	27
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique.	28
Se ressourcer.	29
Où consulter et à quelle fréquence ?	31
Une surveillance annuelle	31



Des bilans plus fréquents chez l'enfant	31
La carte personnelle de soins.....	32
Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la myopathie FSH ...	33
Le remboursement des soins médicaux.....	33
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	34
La scolarité	35
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap	36
Où se renseigner ?	38
Un peu d'histoire	40
Pour en savoir plus :	41
Le Zoom sur la recherche dans la myopathie facio-scapulo-humérale ..	41
Repères Savoir et Comprendre	41
Numéros de téléphone utiles	42
Sites internet.....	42
Glossaire	43

Qu'est-ce que la myopathie facio-scapulo-humérale ?

La myopathie facio-scapulo-humérale (FSH ou *FSHD* en anglais, myopathie ou dystrophie musculaire de Landouzy-Dejerine) est une *maladie* musculaire d'origine *génétique*. C'est une *maladie rare*, qui atteint les femmes comme les hommes. Les premiers *symptômes* apparaissent le plus souvent à l'adolescence ou à l'âge adulte.

Elle est due à une anomalie située sur le *chromosome* 4, mais le mécanisme moléculaire en cause dans le déclenchement de la maladie n'est pas identifié à ce jour.

Cette myopathie se transmet selon un mode *autosomique dominant*. Son évolution est lente dans la plupart des cas et le traitement est, pour l'instant, *symptomatique*.

La myopathie facio-scapulo-humérale est-elle fréquente ?

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

WEB www.orphanet.fr

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

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

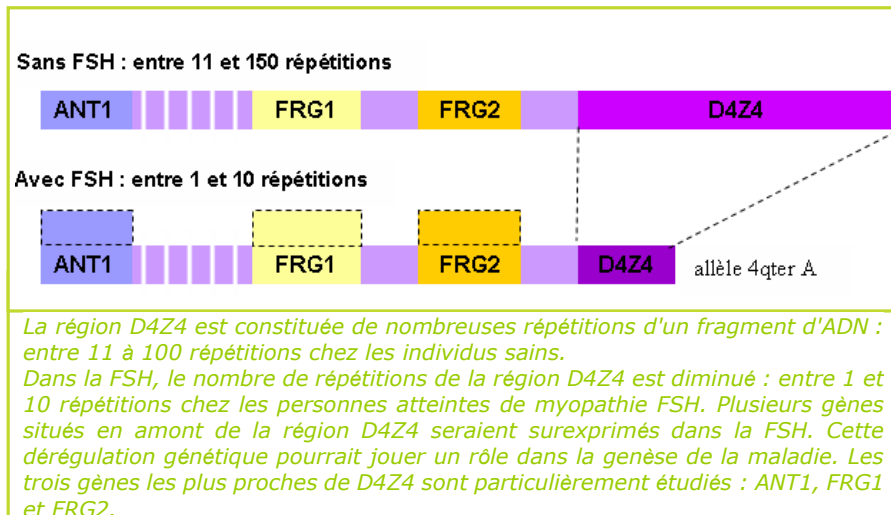
La myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) est une *maladie rare*. Parmi l'ensemble des maladies neuromusculaires, elle représente, avec la maladie de Steinert et la myasthénie, l'une des trois maladies neuromusculaires les plus fréquentes à l'âge adulte. On manque néanmoins de données très précises concernant sa fréquence exacte, notamment en France. Le chiffre de *prévalence* communément admis est de 5 à 7 personnes atteintes pour 100 000, soit environ 3 000 à 4 200 personnes concernées en France.

Elle est présente sous toutes les latitudes, dans tous les pays, même si certaines études suggèrent qu'elle serait moins fréquente dans les populations noires et asiatiques.



A quoi est-elle due ?

La myopathie facio-scapulo-humérale est une *maladie* d'origine *génétique*. Elle n'est pas due à un microbe (bactérie ou virus) mais à une anomalie au niveau de l'ADN : elle ne "s'attrape" donc pas. Les chercheurs ont montré que la FSH est due à une anomalie génétique située sur le *chromosome* 4 dans une région appelée *D4Z4*. Cette région chromosomique est constituée de nombreuses répétitions d'un fragment d'ADN : entre 11 à 100 répétitions chez les individus sains. Dans la FSH, le nombre de répétitions de la région *D4Z4* du *chromosome* 4 est diminué : entre 1 et 10 répétitions chez les personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale.



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.

La maladie peut se manifester chez une personne, homme ou femme, qui présente un *chromosome* 4 porteur de l'anomalie génétique. Pour des raisons encore inconnues, les signes de la maladie sont très variables d'une personne à l'autre, y compris entre des personnes d'une même famille. Dans les formes infantiles, le fragment résiduel de la région *D4Z4* est généralement très court.

Alors que dans les maladies génétiques neuromusculaires, on retrouve souvent une mutation au niveau d'un *gène* codant une *protéine* impliquée dans le fonctionnement des nerfs ou des muscles, pour la FSH, aucun *gène* causal n'a été identifié avec certitude. Il semblerait plutôt que différents facteurs soient impliqués dans la survenue d'une myopathie facio-scapulo-humérale.

Comment se manifeste la myopathie facio-scapulo-humérale ?

La maladie se manifeste différemment d'une personne à l'autre. Chaque histoire est singulière.

La description présentée ici ne correspond pas forcément à ce que vous ressentez. Il ne s'agit pas de votre propre cas ou celui de votre enfant, mais d'une compilation de tous les signes susceptibles d'être rencontrés dans une forme ou une autre de myopathie facio-scapulo-humérale. Ils ne sont pas forcément tous présents chez une même personne : l'évolution d'une même maladie est particulière à chacun et diffère d'une personne à l'autre.

La myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) est une maladie des muscles : c'est une myopathie. Comme son nom l'indique, elle entraîne des difficultés motrices dans des territoires préférentiels : les muscles du visage (*facio*), les muscles de l'épaule (*scapulo*) et les muscles du bras (*humérale*). Elle entraîne aussi une atteinte des muscles des *membres inférieurs* pouvant, parfois, être très gênante pour marcher. Elle se manifeste surtout par une diminution de volume des muscles (amyotrophie) et une faiblesse musculaire. Les muscles sont atteints de manière asymétrique ; ce qui en matière de maladies neuromusculaires est très inhabituel. L'atteinte musculaire est extrêmement variable d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille.

La myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) a pour caractéristique de se manifester de manière différente d'une personne à l'autre.

Les premiers *symptômes* apparaissent à un âge très variable, classiquement entre 10 et 20 ans, avec aux extrêmes, des formes infantiles parfois très précoces, et des formes débutant à l'âge mûr, au-delà de 50 ans. L'évolution générale de la maladie, les localisations et l'intensité des atteintes musculaires varient d'un individu à l'autre, même parmi les membres d'une même famille. En dehors des formes classiques, de gravité modérée, la FSH peut donner lieu à des formes totalement asymptomatiques ou à l'inverse, notamment en cas de début précoce, à des formes très graves et évolutives.

D'après certaines études, les hommes seraient plus symptomatiques que les femmes. Ceci n'a pas encore trouvé d'explication.

L'atteinte des différents muscles entraîne une gêne fonctionnelle variable d'une personne à une autre.

L'atteinte des muscles de la face donne l'impression d'un visage figé. Le sourire est horizontal ou oblique mais les yeux restent mobiles, sauf exception. Siffler, gonfler les joues, boire avec une paille ou jouer d'un instrument à vent est difficile, voire impossible. La personne atteinte de FSH n'arrive pas à bien fermer les yeux (notamment la nuit), ce qui peut entraîner des conjonctivites à répétition. L'utilisation de larmes artificielles ou d'un gel ophtalmique permet de prévenir ces irritations.

Une atteinte importante des muscles du visage peut donner l'impression que la personne est triste alors qu'il n'en est rien. A l'inverse, l'atteinte du visage est parfois tellement discrète que même un médecin avisé peut passer à côté. Elle peut même être totalement absente sans pour autant remettre en question le diagnostic.

Le déficit musculaire au niveau facial n'est pas ou peu évolutif. Il n'y a jamais de troubles de la déglutition associés, sauf exception.



L'atteinte des muscles des membres supérieurs est souvent au premier plan, avec une gêne pour lever les bras en l'air, rendant difficile certains gestes du quotidien comme se coiffer ou attraper des objets en hauteur. Ceci est lié à un déficit des muscles qui fixent l'omoplate à la cage thoracique (grand dentelé) alors que les muscles élévateur (trapèze) et abducteur (deltoïde) de l'épaule sont très longtemps préservés dans la myopathie facio-scapulo-humérale.

Les muscles des bras sont souvent atteints (biceps ou triceps brachiaux) alors que les avant-bras et les mains sont moins souvent touchés.

Lorsque la gêne devient trop importante, des aides techniques (téléphone main libre, support de bras, pince à long manche...) permettent de continuer à réaliser les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.

Les muscles abdominaux sont souvent atteints à un stade plus tardif de la myopathie. Ce déficit, variable d'un individu à l'autre, entraîne souvent une *protrusion* abdominale qui est accentuée par une cambrure exagérée du dos (*hyperlordose*) au niveau des reins.

L'atteinte des muscles des membres inférieurs concerne environ la moitié des personnes atteintes de FSH.

La perte de force des muscles du bassin (fessiers) peut gêner, voire empêcher, certains mouvements comme monter des escaliers et se redresser. Elle favorise, en position debout, une bascule du bassin vers l'avant. Cette bascule du bassin est rééquilibrée par le rejet des épaules en arrière : le bas du dos est creusé (*hyperlordose*) pour maintenir la tête et les épaules au-dessus de centre de gravité de la personne.

Les muscles censés assurer l'élévation de la pointe du pied (muscles releveurs du pied) sont aussi fréquemment atteints. Lorsqu'elles marchent - en particulier sur des sols inégaux - les personnes sont obligées de lever haut les genoux (steppage) pour éviter que le pied tombant n'accroche le sol et risque d'entraîner une chute. L'utilisation d'une canne sécurise la marche.

L'asymétrie des atteintes musculaires est très fréquente dans la myopathie facio-scapulo-humérale. Les personnes concernées la décrivent très bien avec une distribution des déficits volontiers en patchwork. Cette asymétrie n'est d'ailleurs pas toujours la même d'un individu à l'autre au sein d'une même famille. Elle demeure, d'un point de vue scientifique et des mécanismes en cause, une source de perplexité, laissant soupçonner l'existence de défauts dans la programmation du développement de certains muscles.

Une atteinte du cœur a été rapportée chez un petit nombre de personnes. Elle concerne surtout des *troubles du rythme* de gravité très variable. Par précaution, un bilan cardiaque au moment du diagnostic, puis lors du suivi - de manière plus ponctuelle - est recommandé.

Quelques personnes - moins de 5 % de l'ensemble des personnes atteintes de FSH - peuvent présenter une insuffisance respiratoire chronique liée à une conjonction de facteurs : faiblesse de certains muscles (voire celle du diaphragme), retentissement au niveau thoracique d'une déformation de la colonne vertébrale en *scoliose* et/ou *hyperlordose*. La détection de cette atteinte respiratoire permet d'en limiter les conséquences par des traitements appropriés.

Est-ce que la myopathie facio-scapulo-humérale fait mal ?

La douleur concerne, selon les enquêtes, jusqu'à 50% des personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale. Il s'agit souvent de douleurs au point d'insertion des muscles (tendinites) ou de douleurs plus diffuses, en rapport ou non avec des rétractions, des enraidissements ou un certain degré d'*ostéoporose*. Elles répondent en général bien aux traitements antalgiques.

Y a-t-il d'autres atteintes dans la myopathie facio-scapulo-humérale ?

Contrairement à de nombreuses autres myopathies, la myopathie facio-scapulo-humérale s'accompagne parfois de manifestations en dehors du système musculaire.

Il s'agit d'atteintes sensorielles qui concernent les vaisseaux de la rétine et l'organe de l'audition (la cochlée). Sauf dans les formes sévères de FSH chez l'enfant, ces atteintes n'entraînent généralement pas de *symptômes*. Pour autant, il n'y a pas encore de consensus quant à l'attitude à avoir en termes de dépistage et de suivi. Le mécanisme en cause est pour l'instant inconnu. Quoiqu'il en soit que l'atteinte auditive soit ou non en lien avec la FSH, un appareillage permet de compenser une perte auditive gênante.



Comment se manifestent les formes infantiles de myopathie facio-scapulo-humérale ?

La myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) peut se manifester de manière très précoce parfois même à la naissance. De manière un peu arbitraire, on parle de formes infantiles lorsque l'atteinte des muscles du visage est détectée avant l'âge de 5 ans et qu'une atteinte des muscles des *ceintures scapulaire* et *pelvienne* se manifeste avant l'âge de 10 ans.

Ces formes sont rares : moins d'une centaine de cas recensés en France à ce jour.

Le plus souvent, une paralysie des muscles du visage est présente dès la naissance. On parle alors de diplégie faciale. Le visage est inexpressif, les lèvres sont souvent éversées, et la fermeture des yeux (occlusion des paupières) ne se fait pas complètement. Cette atteinte n'est pas évolutive en soi.

Ce n'est que quelques années plus tard qu'apparaissent des signes de faiblesse musculaire dans d'autres territoires (*ceintures scapulaire* et *pelvienne*) rendant le diagnostic plus aisé. L'enfant peut avoir des *acquisitions motrices* retardées. Plus tard, il présente des difficultés motrices manifestes dans les *membres supérieurs* (pour lever les bras par exemple) et dans les *membres inférieurs* (pour marcher). L'atteinte musculaire est symétrique et constitue une singularité par rapport à la forme adulte de la FSH laquelle est très volontiers asymétrique.

La cambrure du dos est extrême (hyperlordose). Bon nombre d'enfants atteints de FSH infantile vont conserver cette hyperlordose pour pouvoir continuer à marcher. Le recours au fauteuil roulant peut se faire vers 13-14 ans, la perte de la marche n'étant toutefois pas inéluctable.

À ces manifestations, s'ajoutent très fréquemment des problèmes de surdité. Parfois au-devant de scène, ils peuvent occulter voire précéder les troubles moteurs.

Des anomalies rétinienne (atteinte vasculaire rétinienne) sont souvent présentes mais rarement gênantes à cet âge.

Le *développement cognitif* peut être perturbé. Lorsque ces difficultés (qualifiées de "retard mental") existent, elles sont généralement modérées, sans que l'on sache vraiment ce qui revient à la maladie elle-même et ce qui revient aux conséquences de stimulations sensorielles altérées (surdité, rétinopathie) et/ou à celles des difficultés liées à l'inexpressivité du visage. Certains enfants présentent aussi des crises d'*épilepsie*. Dans tous les cas, l'imagerie du système nerveux central (*IRM* ou *scanner* cérébral) est normale.

Cette grande variabilité des *symptômes* et des présentations initiales de la maladie explique en grande partie pourquoi le diagnostic de forme infantile de myopathie FSH est souvent fait avec retard. Sa rareté fait que les pédiatres (a fortiori ceux qui ne sont pas spécialisés en neurologie) ne la connaissent pas. Qui plus est, les parents sont très souvent indemnes de toute manifestation myopathique et le caractère héréditaire n'apparaît donc pas en première analyse.

Ainsi d'autres diagnostics auront été, à tort, avancés par les pédiatres ou les neuropédiatres : les erreurs les plus communément commises concernent le *syndrome de Moebius* (une paralysie faciale dans laquelle existe en plus des difficultés des mouvements des yeux), la *forme congénitale de la maladie de Steinert* ou d'autres formes de *myopathie congénitale*.

Dès lors que le médecin pense à l'éventualité d'une forme infantile de FSH et fait réaliser le test génétique spécifique de la myopathie FSH, la vérité diagnostique est établie



Comment évolue la myopathie facio-scapulo-humérale ?

Chez la plupart des personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale (FSH), l'évolution est très lente avec des périodes de stabilisation de durée variable. Les personnes atteintes de FSH décrivent des poussées évolutives lors desquelles un déficit musculaire s'installe dans un nouveau territoire. Pour d'autres, il s'agit d'une progression continue de la maladie dans des territoires déjà touchés.

Classiquement, l'atteinte des muscles du visage est peu ou pas évolutive. En revanche, l'atteinte des muscles des membres (jambes, bras et avant-bras) et des racines des membres (épaules et bassin) l'est à des degrés qui varient beaucoup d'une personne à l'autre. Les troubles de la marche peuvent amener la personne à utiliser une aide pour conserver son autonomie de déplacement (cane à main, fauteuil roulant manuel, scooter électrique, fauteuil roulant électrique) dans 15 à 20 % des cas selon les différentes études publiées.

L'*espérance de vie* des personnes atteintes de FSH est comparable à celle de la population générale, sauf en cas de complications respiratoires ou, plus rarement, cardiaques, lesquelles se rencontrent plus volontiers dans les formes infantiles. Elles ont aussi été observées dans d'exceptionnels cas de formes très évolutives de l'adulte rapportés dans la littérature médicale.

Il faut enfin souligner la grande fréquence des formes dites "asymptomatiques". La personne est porteuse de l'anomalie génétique de la myopathie facio-scapulo-humérale mais n'exprime aucun signe de la maladie même jusqu'à un âge très avancé.

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

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale ?

Dans la très grande majorité des cas, les personnes concernées consultent pour des difficultés en rapport avec leur **déficit musculaire** (impossibilité de lever le ou les bras par exemple ; saillie des omoplates ; difficultés à la marche), alors même que cette gêne évolue en général lentement depuis plusieurs années. Il est exceptionnel qu'elles consultent pour l'atteinte du visage (celle-ci étant souvent présente depuis l'enfance et ne constituant pas une source d'inquiétude).

Plus rarement, la personne atteinte peut se présenter avec une **paralysie d'un membre** ou d'un segment de membre qui s'est installée en quelques jours ou semaines, s'accompagnant parfois de phénomènes douloureux.

Ailleurs, le diagnostic est porté à l'occasion d'une **enquête familiale** : lorsque le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale est fait chez une personne, le généticien propose, par l'entremise de cette personne, aux autres membres de sa famille (même s'ils n'ont aucune gêne) de se faire dépister. Cette situation est d'autant plus fréquente que le test génétique est devenu disponible et réalisable en pratique courante.

On vient de diagnostiquer chez moi une myopathie facio-scapulo-humérale, dois-je inciter mes parents à faire aussi le test génétique ?

Oui, c'est préférable, même si aucun d'entre eux ne présente de symptômes. Sous réserve qu'ils soient entièrement d'accord pour faire le test, celui-ci peut apporter des informations complémentaires sur le mode de transmission de la maladie. Ces informations peuvent s'avérer utiles ultérieurement pour envisager pour la possibilité d'un diagnostic prénatal.

On distingue trois situations génétiques : une transmission classique, une néomutation, ou un mosaïcisme.

- Dans la forme la plus répandue, un des deux parents est atteint et a transmis la myopathie facio-scapulo-humérale à sa descendance. Le test génétique est donc positif pour le père ou pour la mère.

- Une néomutation correspond à une anomalie génétique qui ne préexistait pas chez les parents de la personne atteinte de la myopathie facio-scapulo-humérale (ce phénomène est particulièrement fréquent dans les formes infantiles). Les résultats du test génétique sont négatifs pour les deux parents. Le reste de la famille peut donc être rassuré, et si les parents ont des projets de procréation, ils ne seront pas considérés à risque de transmettre la maladie.

- En cas de mosaïcisme en revanche, phénomène fréquent dans la myopathie facio-scapulo-humérale, les choses sont plus compliquées. L'anomalie génétique n'est présente que dans certaines cellules de l'un des parents, faisant planer un doute sur le risque de récurrence de la maladie lors de grossesses ultérieures. Du fait de la mosaïque, certaines cellules ne présentent pas d'anomalie moléculaire et les symptômes de la personne sont moins marqués que si toutes ses cellules comportaient l'anomalie génétique. C'est pourquoi l'existence d'une mosaïque chez une personne atteinte de myopathie facio-scapulo-humérale qui souhaite avoir des enfants rend encore plus difficile l'évaluation de la gravité de la maladie de son enfant si celui-ci devait être atteint.



Un autre cas de figure concerne les **révisions de diagnostic**. Un simple diagnostic de myopathie a été réalisé plusieurs années auparavant, soit qu'il n'y ait pas eu plus de précision, soit qu'un autre type de myopathie ait été diagnostiqué. L'erreur la plus fréquente consiste à confondre une myopathie facio-scapulo-humérale avec une *dystrophie musculaire* dite *des ceintures* (ou LGMD pour *limb-girdle muscular dystrophy*). C'est souvent grâce à une consultation spécialisée et au test génétique qui en découle que le bon diagnostic est (r)établi.

Le cas des **formes précoces de FSH** chez l'enfant est très particulier. Les parents peuvent être amenés à consulter en neuropédiatrie du fait d'un ensemble de manifestations : hypotonie, immobilité du visage (diplogie faciale), retard des acquisitions motrices, troubles sensoriels (notamment de l'audition), épilepsie, cambrure excessive du dos (hyperlordose), troubles de la marche. La difficulté à rattacher ces *symptômes* à la myopathie facio-scapulo-humérale provient de la méconnaissance des pédiatres en général de cette affection très rare chez le petit enfant, d'où des délais avant d'arriver au diagnostic de certitude de myopathie facio-scapulo-humérale.

Comment affirme-t-on le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale ?

Jusqu'à l'avènement du test génétique à visée diagnostique en 1990, le médecin disposait des données de l'*examen clinique* et, accessoirement, d'examens complémentaires standard (*dosages des enzymes musculaires*, *électromyogramme*, *biopsie musculaire*) pour évoquer puis confirmer le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale. Si les spécialistes des maladies neuromusculaires n'avaient généralement pas trop de difficultés pour y penser tant l'histoire et l'*examen clinique* sont évocateurs, la myopathie facio-scapulo-humérale pouvait souvent induire en erreur les autres médecins moins avertis, et faire l'objet d'une longue errance diagnostique.

Un test d'ADN permet le plus souvent d'établir un diagnostic de certitude.

Il consiste à rechercher l'anomalie spécifique de la FSH sur le bras long du *chromosome 4* à partir d'un prélèvement sanguin standard.

En pratique

La personne signe un consentement éclairé quant à la réalisation du **test génétique de la FSH**. Ce document écrit précise que la personne a bien été informée par le médecin sur déroulement de l'analyse génétique et ses implications et qu'il a répondu à toutes ses questions.

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

Le médecin qui me suit vient de me donner les résultats de mon test génétique. Il est question d'unités, de répétitions et d'autres choses compliquées : quelles informations apporte-t-il de fait ?

Le test génétique est destiné, dans la majorité des cas, à confirmer de manière formelle l'existence d'une myopathie facio-scapulo-

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.

humérale (FSH) chez une personne présentant des *symptômes*. Il peut aussi s'agir d'un test pratiqué pour une personne potentiellement à risque au sein d'une famille déjà concernée par la maladie.

Le test se fait à partir d'une prise de sang et vise à mettre en évidence le raccourcissement d'une petite région spécifique (la région *D4Z4*) du bras long du *chromosome* 4. La taille de cette zone de répétitions est mesurée en unités de répétitions ou "*repeats*" et peut donner une idée sur la gravité de la maladie. Plus le raccourcissement est important et plus la maladie risque de commencer précocement et d'évoluer plus rapidement. Les formes infantiles, de loin les plus graves, n'ont plus par exemple que 2 unités répétées (*repeats*) résiduelles. A l'inverse, des personnes très modérément atteintes, peuvent avoir jusqu'à 10 voire 11 répétitions. Fait important, ce résultat sera identique chez tous les individus atteints de FSH au sein de la même famille : tout le monde est porteur d'un nombre identique de répétitions (*repeats*), même s'il est établi que les *symptômes* ou l'évolution de tel ou tel membre de la famille peuvent significativement varier. Ainsi, la correspondance entre la taille du raccourcissement et l'importance des signes de la maladie n'est pas suffisamment stricte pour prévoir avec précision, chez une personne donnée, l'évolution de sa maladie.

Les examens complémentaires musculaires (*dosage des enzymes musculaires* (CPK) et l'*électromyogramme*) ne sont pas absolument indispensables mais peuvent être utiles au début pour éclaircir une situation clinique encore floue.

En pratique

Le **dosage des enzymes musculaires** nécessite une prise de sang. Il est important que la personne n'ait pas fait d'effort violent ni passé d'électromyogramme dans les 24 à 48 heures précédant la prise de sang (cela entraîne une élévation transitoire des enzymes musculaires). L'**électromyogramme** est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, appréhension et impressions déplaisantes lors des stimulations électriques). Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent. Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant l'examen.

L'imagerie musculaire (*scanner* ou *IRM*, sans injection, des *membres inférieurs*) permet d'évoquer le diagnostic de FSH en mettant en évidence une atteinte en patchwork des différents groupes musculaires.

En pratique

En général, le **scanner** musculaire ne nécessite aucune préparation. C'est un examen indolore et rapide (entre une demi-heure et une heure environ). Comme le scanner, l'IRM est rapide et indolore, toutefois, il peut être impressionnant à cause du bruit de la machine et de la sensation d'enfermement. Il faut avertir le médecin si vous êtes porteur d'une prothèse ou d'une pile cardiaque (pace maker). Pour les deux examens, une première analyse des résultats peut être faite immédiatement. L'interprétation définitive est envoyée par écrit au médecin qui a demandé l'examen dans les jours qui suivent.

La *biopsie musculaire* est, en revanche, de moins en moins pratiquée en première intention. Les anomalies que l'on y observe sont généralement peu spécifiques (un peu d'inflammation, un peu de



nécrose et de dégénérescence de quelques fibres musculaires) voire absentes.

En pratique

Le plus souvent la **biopsie musculaire** est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale, d'environ 45 minutes, sous anesthésie locale. Elle est effectuée au niveau de l'épaule (muscle deltoïde) ou de la cuisse (muscle quadriceps).

Les biopsies musculaires sont parfois réalisées à l'aide d'une aiguille creuse, sous anesthésie locale. Cette technique ne nécessite pas d'intervention chirurgicale, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

Chez l'enfant, la biopsie doit parfois être effectuée sous anesthésie générale, les prélèvements étant plus petits et l'intervention plus longue. Cela nécessite une hospitalisation de quelques heures.

Les prélèvements sont étudiés en laboratoire, et selon les analyses demandées, l'obtention des résultats peut demander plusieurs semaines, voire quelques mois.

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

Chez 2 à 5 % des personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale le test génétique est négatif.

La notion de négativité du test génétique FSH est relative et d'interprétation délicate. Si les contractions importantes de la région *D4Z4* (en dessous de 10 unités de répétition ou "*repeats*") ne posent pas de problème, il n'en est pas de même pour la région dite "grise" ou "frontière" située entre 10 et 12 unités de répétition ou "*repeats*". Le tableau clinique correspondant aux nombres de répétitions de cette zone "frontière" est en effet rarement franc et peut alors faire douter de la maladie. Les techniques de laboratoire ne permettent pas encore aujourd'hui de lever l'incertitude sur ces formes mais de nouveaux marqueurs biologiques sont attendus prochainement.

Si toutefois le test génétique est vraiment négatif, il peut s'agir

- quand même d'une authentique myopathie facio-scapulo-humérale (c'est le cas chez 2 à 5% des personnes souffrant de FSH, suggérant l'existence d'un deuxième *locus* situé ailleurs dans le génome),
- ou d'une myopathie mimant les manifestations d'une myopathie facio-scapulo-humérale comme certaines formes héréditaires de myopathie dites à corps d'inclusion (ou IBM pour *inclusion-body-myopathy*) ou d'une myopathie dite à VCP (pour *valosin-containing-protein*).

Dans ce cas, une **biopsie musculaire** est indispensable pour faire le bon diagnostic ainsi que des études génétiques complémentaires (analyse approfondie de la région *D4Z4*, *études de liaison* sur de grandes familles...).

Plusieurs médecins spécialistes ont confirmé chez moi le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale. Pourtant, je viens d'apprendre que mon test génétique était négatif. Que dois-je en penser ?

Le test génétique permet de confirmer le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) dans environ 95% des cas, qu'il s'agisse d'un cas isolé (dit aussi sporadique) ou d'un cas familial. Parmi les 5% restants, il peut s'agir soit d'une authentique myopathie facio-scapulo-humérale mais en rapport avec une autre anomalie génétique (qui reste à découvrir), soit d'une erreur de diagnostic. En effet, quelques myopathies peuvent ressembler, à s'y méprendre, à une FSH. C'est le cas de certaines formes héréditaires de myopathie dites à corps d'inclusion (ou IBM pour *inclusion-body-*



myopathy) ou d'une myopathie dite à VCP (pour *valosin-containing-protein*).

Dans tous les cas, et en cas de négativité du premier test génétique, il est nécessaire d'approfondir les analyses : d'abord en vérifiant la négativité du test (soit dans le même laboratoire, soit dans un autre laboratoire en France ou à l'étranger) sur le même prélèvement sanguin ou, mieux, sur un deuxième prélèvement. Si la négativité est confirmée lors de cette vérification, il faut aller plus loin, réanalyser les arguments cliniques ayant conduit au diagnostic initial de myopathie facio-scapulo-humérale, et pratiquer une biopsie musculaire, de préférence dans un muscle modérément atteint. Cette biopsie permettra parfois de redresser le diagnostic en fonction de la présence ou l'absence de lésions spécifiques ou non.

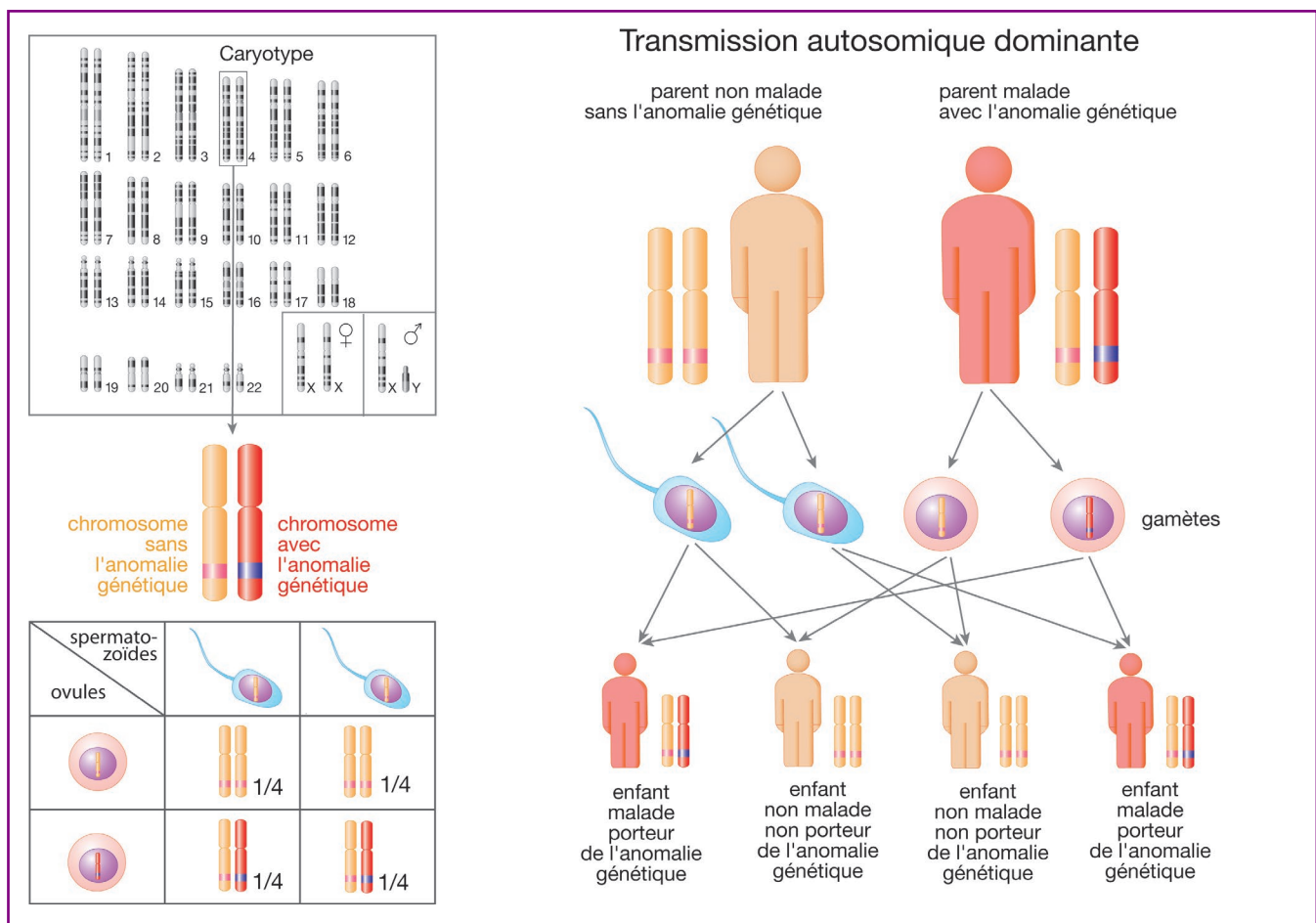
Comment la myopathie facio-scapulo-humérale se transmet-elle ?

La myopathie facio-scapulo-humérale est une maladie génétique qui est liée à une anomalie génétique située sur le *chromosome* 4. Tout le monde possède deux exemplaires du chromosome 4, chacun étant hérité d'un de ses parents.

La myopathie FSH se transmet selon le mode *autosomique dominant*, c'est-à-dire qu'il suffit que l'anomalie génétique soit présente sur un exemplaire du chromosome 4 (et pas sur l'autre) pour que la maladie se développe.

Un des parents a l'anomalie génétique sur un exemplaire du chromosome 4 et il est lui-même malade. Si l'autre parent n'a pas l'anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque de 50% (2 sur 4) que l'enfant à naître soit touché par l'anomalie génétique et soit malade. Il y a aussi 50% (2 sur 4) de chance que l'enfant ne le soit pas.

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 dominante

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 portent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 copies du gène peuvent exister en versions différentes (allèles).

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 dominante a une anomalie génétique sur un seul des deux exemplaires du gène (transmission dominante).

Pour un couple dont l'un des membres est porteur de cette anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque sur deux (50%) que l'anomalie se transmette à leur enfant. Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.



Dans certains cas, le mode de transmission peut être différent, en particulier pour les formes infantiles qui sont très souvent le fait de mutations dites *de novo* (ou *néomutations*) ou d'un *mosaïcisme* parental.

On parle de **mosaïcisme** lorsqu'il existe chez un individu au moins deux groupes de cellules, qui bien qu'étant issus de la même cellule-œuf, n'ont pas exactement la même information génétique. Si l'une des populations de cellules porte une anomalie génétique, la personne sera affectée par la maladie qui en résulte en proportion de la quantité de cellules possédant l'anomalie.

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

Le conseil génétique

Le conseil génétique s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une maladie génétique. Le généticien recueille lors d'un entretien détaillé les informations sur l'histoire de la maladie, les antécédents personnels et familiaux, et les symptômes présentés. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes atteintes de myopathie FSH (chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée). S'il le juge nécessaire, il prescrit la réalisation d'un test génétique pour rechercher la présence de l'anomalie génétique en cause dans la myopathie FSH.

Lorsque dans une famille dont certains membres sont atteints de myopathie FSH, un couple a le projet d'avoir un enfant, une consultation avec un *généticien-clinicien*, dans le cadre du *conseil génétique*, permet d'évaluer le risque pour leur descendance d'être atteinte. Au vu de l'arbre généalogique et des résultats des tests génétiques, il informe le couple sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* ou *préimplantatoire*.

Rencontrer le généticien avant de démarrer la grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations et réaliser les examens utiles, afin que le couple évalue le risque encouru dans les meilleures conditions.

Selon la loi, le *diagnostic prénatal* ne peut être pratiqué que pour détecter des "affections d'une particulière gravité". Pour la myopathie facio-scapulo-humérale, le test génétique permet de détecter la présence de l'anomalie génétique chez le fœtus sans pour autant permettre d'apprécier la gravité éventuelle de la maladie. Il est difficile d'estimer la sévérité de l'atteinte particulièrement lorsqu'un des parents présente un mosaïcisme. Avant de communiquer l'information de conseil génétique au couple, le médecin généticien peut demander l'avis supplémentaire de spécialistes de la myopathie FSH pour donner la meilleure information aux familles.

Au cours d'entretiens successifs, le médecin généticien informe le couple et répond à ses interrogations. Il est souvent accompagné d'un psychologue qui aide le couple à faire le point sur son projet de grossesse et le soutient face aux décisions importantes qu'il doit prendre.

En pratique

Ne pas hésiter à demander à être accompagné par un psychologue. Même s'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à la consultation de vous donner les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent les maladies génétiques.

En cas d'atteinte du fœtus, le généticien-clinicien envoie le dossier à une commission pluridisciplinaire, composée de médecins généticiens, gynécologues-obstétriciens, pédiatres, spécialistes des maladies neuromusculaires, qui donne un avis sur les mesures à prendre. La décision finale appartient au couple exclusivement.

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



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 www.orpha.net ou par téléphone au numéro Maladies rares info services au 0 810 63 19 20 (prix d'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*.

Je suis porteur d'une forme modérée de myopathie facio-scapulo-humérale. Mon épouse et moi nous sommes vus refuser l'accès au *diagnostic prénatal*. Disposons-nous d'un recours ?

Le *diagnostic prénatal* (DPN) dans la myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) est un sujet délicat. Ceci provient du fait que cette myopathie a longtemps été considérée comme étant de gravité modérée. Les généticiens étaient donc peu enclins à proposer un *diagnostic prénatal*. Pour autant, et au fil des découvertes des mécanismes moléculaires - très complexes - en jeu dans la transmission de cette myopathie, il est apparu que le conseil génétique dans cette affection était plus difficile qu'on ne le pensait, notamment pour ce qui concerne le risque d'avoir dans sa descendance un enfant plus atteint que soi-même. Actuellement, il y a de plus en plus de médecins qui acceptent la réalisation d'un diagnostic prénatal de FSH. .

Si le généticien persiste dans son refus de donner accès à un diagnostic prénatal, il est toujours possible de prendre un autre avis auprès d'une consultation de conseil génétique différente, notamment au niveau d'un Centre de Référence neuromusculaire labellisé.

Règlementairement, en France, le *diagnostic préimplantatoire* n'est pas prescrit pour la myopathie FSH.

Diagnostic pré-symptomatique

Parfois, la personne par laquelle la myopathie facio-scapulo-humérale risque de se transmettre n'a elle-même aucune atteinte, mais il est possible qu'elle développe plus tard des symptômes de la maladie. C'est une des caractéristiques de cette myopathie. D'où l'intérêt de pratiquer le test génétique de confirmation au sein des familles pour déterminer l'ensemble des personnes par lesquelles la myopathie facio-scapulo-humérale risque vraiment se transmettre. Ce test dit "*pré-symptomatique*" n'est possible que chez les personnes adultes, c'est-à-dire âgées de 18 ans et plus. Toutefois, une personne à risque n'est pas toujours prête à recevoir cette information. Chacun doit conserver la liberté de choisir et de décider.

Il se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un généticien clinicien. La personne concernée doit avoir été informée au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus moins prononcés, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement et doit être entièrement d'accord pour faire le test. Tout au long de la démarche et une fois que les résultats sont connus, la personne peut se faire accompagner par un psychologue pour l'aider à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations, ses inquiétudes et ses espoirs.

Cette démarche est réglementée, particulièrement chez l'enfant (de moins de 18 ans) pour qui elle peut avoir des répercussions personnelles et familiales profondes. Elle n'est autorisée que si la connaissance du résultat permet de mettre en route un traitement médical. Elle n'est donc pas possible chez un enfant qui ne présente aucune gêne liée à la maladie.

Si un enfant se pose des questions et semble perturbé, il peut rencontrer un psychologue, qui l'aidera à formuler ses interrogations et inquiétudes. A sa majorité, ou plus tard, par exemple lorsqu'il envisagera d'avoir un enfant, il pourra demander à connaître son statut génétique.

J'ai 17 ans. Mon père est atteint de myopathie facio-scapulo-humérale. Je ne me plains de rien mais je souhaite savoir si j'ai un risque. Comment faire le test génétique ?

La réglementation actuelle interdit la pratique de tests génétiques chez les mineurs (âgés de moins de 18 ans) s'il n'y a pas un bénéfice médical immédiat (en pratique, un traitement curatif) à tirer à l'issue du test. Ceci ne souffre pas d'exception dans la myopathie facio-scapulo-humérale.

Par contre, vous pouvez vous adresser à un Centre de référence ou de compétence neuromusculaire, pour avoir un bilan clinique complet par un spécialiste des maladies neuromusculaires qui confirmera ou non l'absence de signes. Vous pourrez aussi rencontrer un psychologue pour exprimer vos inquiétudes.

A l'âge adulte, en revanche, et si la personne ne se plaint de rien, on rentre là dans le cadre d'un *diagnostic* dit *pré-symptomatique*. La personne n'a pas de *symptômes* de la myopathie facio-scapulo-humérale mais on risque de lui annoncer, par le biais du test, que l'anomalie génétique est présente chez elle et donc qu'elle a un risque de développer la maladie ultérieurement et de la transmettre à sa descendance. La demande doit être mûrement réfléchie et fait l'objet d'un entretien préalable avec un médecin généticien et un(e) psychologue.

Je ne ressens aucun des symptômes de la myopathie FSH. Pourrais-je avoir des enfants ? Seront-ils atteints ?

Si un membre de votre famille est atteint de la myopathie FSH, il y a un risque que vous soyez vous-aussi porteur de l'anomalie.

Classiquement, les premiers symptômes apparaissent entre 10 et 20 ans. Chez certaines personnes, ils peuvent se manifester plus tard ou rester tellement discrets que la personne ne se rend pas compte des signes de la maladie. Un examen minutieux par un spécialiste des maladies neuromusculaires, complété par le test génétique permet, le plus souvent, de lever le doute.

Un généticien-clinicien (il en existe dans presque chaque consultation neuromusculaire spécialisée à travers la France) peut vous renseigner sur les risques que vous soyez porteur de l'anomalie génétique en cause dans la FSH au vu de votre histoire familiale, vous proposer le test génétique s'il y a un risque que vous ayez reçu l'anomalie génétique et, le cas échéant, discuter avec vous des possibilités de diagnostic prénatal.



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

De nombreuses personnes ont peu, voire pas du tout, de gênes liées à la myopathie facio-scapulo-humérale et s'affranchissent volontairement d'un suivi médical assidu. De nombreuses autres personnes, dans la population générale, ignorent même qu'elles sont porteuses d'une myopathie facio-scapulo-humérale.

La prise en charge est *symptomatique* et vise essentiellement à prévenir les complications. Elle se conçoit au mieux dans un cadre pluridisciplinaire avec au minimum l'aide et les compétences d'un neurologue ou d'un myologue, d'un médecin spécialisé en médecine physique et rééducation, d'un généticien, d'un kinésithérapeute et d'un *ergothérapeute*.

La prise en charge musculaire

Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la fibre musculaire, à fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif. Lors d'activités physiques, il est donc préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur. En présence d'une maladie musculaire, ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants. Toutefois, il ne sert à rien de s'interdire toute sollicitation musculaire, ce d'autant que les muscles, dystrophiques ou non, diminuent de volume et de force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés.

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

Que puis-je faire pour préserver ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie) et perdent de la force. De plus, l'activité physique participe au bien-être de l'individu.

Chez les personnes atteintes de myopathie, les fibres musculaires sont fragilisées et sont abîmées par un exercice physique trop intense. Lors des activités physiques, il est donc préférable de s'arrêter avant de ressentir de la fatigue et/ou des douleurs et de ne pas forcer sur les muscles les plus fragiles.

On peut demander conseil au kinésithérapeute sur le type de sport à pratiquer et sur les conditions pour le faire.

Prévenir une prise de poids importante, en ayant une alimentation équilibrée et, au besoin, en se faisant aider par un médecin ou un nutritionniste, permet de ne pas imposer de fatigue supplémentaire à ses muscles.

Gérer ses efforts musculaires en pratique

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

Privilégier les activités qui ont du sens pour son épanouissement et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles.

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

La **saillie des omoplates** peut faire l'objet d'une fixation chirurgicale. Des procédés moins invasifs à ce niveau ont été étudiés mais n'ont pas fait la preuve de leur efficacité à ce jour.

Le phénomène de **pied tombant** (en rapport avec la faiblesse des muscles releveurs de pied) peut être combattu par un dispositif léger à glisser dans la chaussure qui maintient le pied à angle droit (releveurs de pieds fixes ou dynamiques). Le port de chaussures montantes (légères) peut suffire à éviter le steppage par un bon maintien du pied.. La chirurgie de fixation de l'articulation (*arthrodèse*) au niveau de la cheville n'est pas recommandée car bien souvent la fixation définitive de la cheville, le pied à angle droit, fait perdre une souplesse indispensable à la conservation de la marche.

Plus difficile est la prise en charge d'une **cambrure excessive** (hyperlordose). Cette cambrure, en compensant le déficit des muscles fessiers, est utile à l'individu pour conserver la marche. Les *corsets* sont en règle générale mal tolérés. Les *lombostats* (ceintures abdominales renforcées) sont parfois utiles. La prescription et l'ajustement de ces dispositifs sont délicats : un *lombostat* trop souple et/ou pas assez haut ne contient pas suffisamment l'hyperlordose, tandis que trop rigide et/ou trop haut, il bloque les mécanismes de compensation et gêne voire empêche la station debout et/ou la marche.

Une aide à la marche (cane) peut s'avérer utile en cas de déficit modéré et asymétrique des *membres inférieurs*.

Plusieurs personnes m'ont parlé de l'intérêt de la chirurgie de l'omoplate dans la myopathie facio-scapulo-humérale. Je n'arrive pas à me décider ni à trouver un spécialiste de la question. Faut-il que je me fasse opérer ?

La chirurgie de fixation de l'omoplate (ou omopexie) dans la myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) a pour but de compenser la faiblesse des muscles qui fixent l'omoplate à la cage thoracique. Faute de cette fixation, l'élévation du bras est très limitée et gênante pour la personne. Si cette chirurgie peut apporter une réelle amélioration chez certaines personnes, les critères pour juger si cette intervention sera bénéfique ou non ne sont pas encore très bien codifiés. En pratique, un test simple permet de se faire une idée de l'intérêt d'un tel geste. Le médecin plaque manuellement et énergiquement l'omoplate de son patient sur les côtes et note le gain en termes d'élévation du bras. Si le gain est significatif, l'avis d'un chirurgien orthopédiste est recommandé.

L'intervention nécessite une rééducation longue, sur de nombreuses semaines, et n'est pas exempte de complications (infectieuses, lâchage du montage, douleurs résiduelles). Néanmoins, les témoignages individuels et la littérature rapportent dans l'ensemble des résultats encourageants. Pour autant, il n'y a jamais eu d'études dont les résultats permettraient de proposer systématiquement ou spécifiquement aux personnes atteintes de FSH ce type d'intervention.



Seules quelques équipes en France disposent des compétences en matière chirurgicale pour la réaliser. Actuellement, une minorité de personnes atteintes par la myopathie facio-scapulo-humérale se font opérer.

Une **kinésithérapie régulière, hebdomadaire** (1 à 2 séance(s) par semaine selon les besoins) et adaptée aux déficits et aux rétractions vise à entretenir la souplesse des articulations et peut contribuer à soulager les douleurs (notamment au niveau lombaire). Elle participe aussi à l'entretien de la musculature.

En pratique

- Le **rythme des séances** de kinésithérapie est à adapter en fonction de l'évolution de la maladie, de ses conséquences, du mode de vie ...
- La kinésithérapie ne doit pas fatiguer la personne pour lui permettre les mouvements dont elle est capable pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.
- Les séances de kinésithérapie peuvent se passer à domicile ou au cabinet de kinésithérapie (ce qui permet d'avoir une installation et des outils plus spécifiques qu'au domicile).
- La possibilité administrative d'avoir recours à deux kinésithérapeutes opérant à tour de rôle répartit les objectifs thérapeutiques, maintient la motivation et évite la lassitude tant de la personne atteinte de maladie neuromusculaire que du kinésithérapeute.

Je suis à la recherche d'un kinésithérapeute compétent dans ma maladie. Comment faire pour trouver un kinésithérapeute qui connaît bien la FSH ?

Pour son suivi quotidien, il peut être plus simple de choisir un cabinet de ville plus proche de son domicile ou de son lieu de travail pour ne pas perdre son énergie et sa motivation à se rendre sur place.

Cependant, peu de kinésithérapeutes de ville connaissent les maladies neuromusculaires. C'est pourquoi, il est important d'inciter votre kinésithérapeute à contacter les kinésithérapeutes des Consultations spécialisées dans le domaine des maladies neuromusculaires. Ceux-ci, non seulement connaissent bien la prise en charge de ces maladies, mais peuvent aussi former les kinésithérapeutes de ville sur la façon de prendre en charge des personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

La **prise en charge de la douleur** utilise différents traitements : *kinésithérapie*, *balnéothérapie* ou médicaments *antalgiques* en fonction des causes.

La prise en charge des atteintes sensorielles est fonction de la gêne oculaire et/ou auditive.

La **prise en charge ophtalmologique** repose sur l'utilisation de larmes artificielles ou d'un gel ophtalmique en cas d'irritations oculaires répétées dues à la fermeture incomplète des paupières. Dans les cas exceptionnels de lésions de la rétine (*exsudats rétinien*s) le traitement par laser permet de prévenir un éventuel décollement rétinien.

Il n'y a pas de consensus parmi les médecins sur la manière dont il faut surveiller l'audition des personnes atteintes de myopathie FSH. Si une personne ressent une gêne pour entendre, elle peut effectuer un bilan auditif auprès d'un *ORL* qui prescrit au besoin une aide

auditive et dirige la personne vers un *l'audioprothésiste* pour l'aider à choisir l'appareillage le mieux adapté à ses difficultés.

Y a-t-il des précautions particulières à prendre du fait de la myopathie FSH ?

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.

Que puis-je faire pour améliorer/préserver ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie). De plus, l'activité physique participe au bien-être de l'individu. Chez les personnes atteintes de myopathie, les fibres musculaires sont fragilisées et sont abîmées par un exercice physique trop intense. Lors des activités physiques, il est donc préférable de s'arrêter avant de ressentir de la fatigue et de la douleur et de ne pas forcer sur les muscles les plus fragiles. On peut demander conseil au kinésithérapeute sur le type de sport à pratiquer et dans quelles conditions.

Prévenir la prise importante de poids, en ayant une alimentation équilibrée et au besoin, en se faisant aidé par un médecin ou un nutritionniste, permet de ne pas imposer de fatigue supplémentaire à ses muscles.

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé, génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit). C'est pourquoi en cas de fracture, en particulier des membres inférieurs, à un traitement par immobilisation plâtrée, on privilégie un traitement chirurgical favorisant une reprise rapide des mouvements.

Les **statines** sont des médicaments utilisés pour limiter (avec un régime diététique) l'élévation du taux de triglycérides/cholestérol dans le sang. Ils ont provoqué des effets secondaires musculaires. Ils sont donc à éviter.

Les **anesthésies** ne nécessitent pas de précaution particulière sauf en cas d'atteinte respiratoire avérée ou suspectée. En pratique, il est recommandé de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien que vous êtes atteint d'une myopathie FSH, et ce quel que soit le type d'intervention chirurgicale.

Les **vaccinations** anti-grippale ou anti-pneumococcique ne sont pas obligatoires sauf en cas d'atteinte respiratoire avérée ou suspectée.

En cas de grossesse

Une femme enceinte atteinte de myopathie facio-scapulo-humérale doit avoir un suivi par une équipe médicale avertie des complications potentielles liées à la maladie pour que la grossesse et la venue au monde de l'enfant se passent dans de bonnes conditions pour la mère et l'enfant.

Envisager une grossesse en pratique

Si vous envisagez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer les conséquences physiques et psychologiques avec l'équipe de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires qui vous suit avant d'être enceinte. Parlez-en à votre médecin.



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

Il est fréquent que les personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...) qui connaissent peu les maladies neuromusculaires. Si ces médecins le souhaitent, ils peuvent se renseigner sur la myopathie facio-scapulo-humérale auprès de la consultation neuromusculaire où la personne est suivie.

Si la personne n'est pas suivie dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires" de sa région.

En pratique

La liste des Centres de référence et des centres de compétences, ainsi que les coordonnées de l'AFM sont disponibles sur le site de l'AFM dans la rubrique "Découvrir l'AFM > Dans votre région" ou en appelant le numéro Azur 0 810 811 088 (prix d'appel local)..

On vient de diagnostiquer chez moi une myopathie facio-scapulo-humérale. Dois-je cesser les activités sportives que je pratiquais jusqu'ici ?

Beaucoup de personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) ne présentent des *symptômes* qu'en fin d'adolescence ou à l'âge adulte, alors même qu'ils ont vécu jusqu'à une existence normale, pratiquant pour certains un sport régulièrement, parfois à haut niveau. La découverte d'une FSH ne doit pas faire cesser immédiatement ce type d'activités. Certes, on sait, de manière générale, que l'effort physique extrême est nocif pour les fibres musculaires *a fortiori* lorsqu'elles sont fragilisées par une affection neuromusculaire sous-jacente. *A contrario*, l'absence d'exercice est également source de fonte musculaire (amyotrophie) et donc de baisse de performances motrices. Il est donc conseillé à la personne de continuer à s'entretenir, si elle le souhaite dans le sport pratiqué précédemment, mais sans arriver au stade de l'épuisement. Petit à petit, la personne atteinte de FSH apprendra à connaître ses limites et à ne pas forcer. De ce point de vue, la pratique de la natation dans une eau bien chauffée est un dérivatif parfois utile.

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

Il est parfois nécessaire d'adapter le domicile ou le lieu de travail et d'utiliser des *aides techniques* pour se déplacer, communiquer ou prendre soin de soi. Cela requiert l'intervention d'un ergothérapeute qui évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides nécessaires pour conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

Le "support de bras" (*feeder*) est très utile pour écrire, utiliser un ordinateur, manger... Il soutient le poids du bras et diminue la fatigue des muscles des épaules.

Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une canne sécurise la marche. Un scooter peut permettre de se déplacer sur de grandes distances. 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 **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 (canne, 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-telathon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Aides techniques

Acquérir une aide technique en pratique

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

N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels (ergothérapeute, technicien d'insertion...) est indispensable pour bien choisir le matériel qui correspond à vos besoins.

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visible les difficultés grandissantes de la personne atteinte de FSH, qui jusque là, se débrouillait sans cette aide.

La période d'une éventuelle perte de la marche est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter.. La perte définitive de la marche est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de restriction des activités (car devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), de refus d'une aide technique devenant de plus en plus indispensable car accepter l'aide technique, s'est se rendre compte de la perte définitive de la marche.

Lorsqu'elle est acceptée, l'aide technique apporte un vrai soulagement à la personne atteinte de myopathie qui peut poursuivre (ou reprendre) ses activités personnelles.

Où s'informer sur les aides techniques en pratique

Pour s'informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser :

- aux Centres d'information et de conseils sur les aides techniques (CICAT)

Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés sur les aides techniques, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

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

- aux professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants).

Pour les rencontrer et essayer leur matériel, vous pouvez assister à des salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/



Faire face au(x) stress que la myopathie FSH est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) 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 myopathie FSH affecte le corps mais peut aussi avoir un impact sur la joie de vivre. Face à ces difficultés, certaines personnes souhaitent échanger avec des personnes qui ont traversé la même épreuve, au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet. Parfois, un soutien psychologique temporaire permet de traverser des périodes plus difficiles.

Vos contacts à l'AFM en pratique

Le **groupe d'intérêt myopathie FSH** réunit des personnes concernées par myopathie facio-scapulo-humérale 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 [nom de la maladie], des Délégations et des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM : **WEB** www.afm-telathon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Vos contacts

ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

L'annonce d'un diagnostic de myopathie FSH 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 provoque un état de confusion ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à se concentrer pour comprendre les informations médicales compliquées que le médecin donne est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent.

Au cours des consultations suivantes, il est utile de se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la première fois. L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.

Toutefois dans la myopathie FSH, toutes les annonces ne provoquent pas un choc psychologique. Certaines personnes qui ont des proches atteints de myopathie FSH, "se savaient" déjà malades avant que le diagnostic ne soit posé avec certitude par le médecin.

En pratique

Il ne faut pas hésiter à prendre un rendez-vous avec le médecin 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.

Un psychologue peut aider à gérer la détresse liée à la maladie au moment du diagnostic, tout au long du traitement, ou à des moments plus spécifiques en particulier lorsque l'évolution de la maladie empêche la personne de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir. 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).

Le vécu douloureux de la maladie et de ses conséquences n'est pas forcément corrélé à l'intensité du déficit moteur. Une atteinte isolée des muscles du visage peut être responsable d'une souffrance importante, du fait du manque d'expressivité du visage et de la gêne sociale et relationnelle qu'elle entraîne. Les traits du visage peu mobiles peuvent faire croire à tort que la personne est triste ou indifférente.

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.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de myopathie FSH qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela concerne plus particulièrement les personnes qui participent à l'aide au quotidien (conjoint, père, mère,...), ou encore les frères et sœurs.



L'accompagnement psychologique en pratique

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

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

La maladie invite à la protection et à la restriction d'activités. Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasion de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...). Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours sans rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans. Les comportements des parents les plus favorables au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire se retrouvent chez les parents qui considèrent leur enfant comme globalement en bonne santé tout en présentant des incapacités et des compétences. Dans ces familles, les parents se comportent avec leur enfant comme avec ses frères et ses sœurs. Ils n'ont pas peur de lui fixer des limites et des exigences. Ils laissent l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences. Ils le poussent à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par sa maladie.

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

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

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse apportée par la venue d'une maladie handicapante à un de leur frère ou sœur. Les parents peuvent les aider à grandir en faisant face aux situations engendrées par la pathologie. Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie du frère ou de la sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel 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/ > 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 myopathie FSH, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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



Où consulter et à quelle fréquence ?

Le réseau des *Centres de Référence et de Compétences Neuromusculaires* [liste des consultations sur le site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies, <https://www.afm-telathon.fr>) ou d'Orphanet (www.orpha.net)] est à même de confirmer le diagnostic de myopathie facio-scapulo-humérale et de mettre en place un protocole de prise en charge et de suivi.

En pratique

Les coordonnées du Centre de référence ou de compétence neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies) **WEB** <https://www.afm-telathon.fr> ou sur celui d'Orphanet **WEB** <http://www.orpha.net>. Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant au numéro Azur 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou auprès du Service Régional de l'AFM de votre région.

Un deuxième avis dans un autre centre n'est pas indispensable mais peut se concevoir en cas de négativité du test génétique, si une fixation chirurgicale de l'omoplate est proposée, ou encore, si la participation à un essai clinique est envisagée.

Il n'y a en revanche aucun intérêt à consulter à l'étranger.

Une surveillance annuelle

Une fois le diagnostic établi, la surveillance chez un patient adulte atteint de myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) doit être annuelle. Elle comprend un examen physique (pour évaluer l'évolution du ou des déficits musculaires, et l'existence et l'importance d'éventuelles rétractions tendineuses) et, au minimum, la passation d'un *score fonctionnel* (type *MFM*, ou autre) pour juger du retentissement de la myopathie.

La surveillance des fonctions cardiaques et respiratoires (*électrocardiogramme*, *explorations fonctionnelles respiratoires*, *échocardiographie*) peut être plus espacée (tous les 2 ou 3 ans). Cette surveillance sera plus fréquente dès lors que des anomalies sont détectées. Dans ce cas, un *électrocardiogramme*, une *échocardiographie* et des *explorations fonctionnelles respiratoires* sont alors justifiés.

Il n'y a pas en revanche, d'intérêt réel à tester l'audition ou à contrôler la rétine dans la myopathie facio-scapulo-humérale de l'adulte sauf en cas de gêne fonctionnelle.

Des bilans plus fréquents chez l'enfant

Chez l'enfant porteur d'une forme sévère et précoce de FSH, le suivi doit être plus étroit (2 à 3 fois par an) et les bilans plus approfondis. La recherche de troubles de l'audition (par un *audiogramme*, des *potentiels évoqués auditifs* et un *bilan orthophonique*) est systématique et réalisée d'emblée, au moment du diagnostic.

Les bilans musculaires, orthopédiques (surveillance d'éventuelles rétractions tendineuses, surveillance des appareillages notamment pour les *membres inférieurs*, surveillance de la lordose et de la *scoliose*) et respiratoires (mesure de la *capacité vitale*, évaluation de la bonne croissance thoracique, *gazométrie* si nécessaire) ont lieu tous les 6 mois au minimum.

Un *électroencéphalogramme* sera pratiqué si une *épilepsie* est suspectée par le médecin.

Des *tests neuropsychologiques* sont utiles chez l'enfant pour juger du retentissement de la maladie sur les capacités intellectuelles et, le

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

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

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

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

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

cas échéant, guider au mieux l'orientation scolaire et adapter les méthodes pédagogiques.

Des *aides techniques* seront souvent nécessaires de même qu'un accompagnement psychologique de l'enfant et de son entourage.

La carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires à des professionnels médicaux non spécialistes des maladies neuromusculaires favorisent la coordination des soins et permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires en général et de la myopathie facio-scapulo-humérale en particulier.

La carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires a pour but d'améliorer la coordination de la prise en charge par les différents professionnels de santé (médecins spécialistes, infirmière, kinésithérapeute...) assurant le suivi et la personne elle-même. Elle est particulièrement utile dans les situations d'urgence.

Elle comporte deux volets :

- le volet "Soins" est destiné aux professionnels de santé et comporte les coordonnées du médecin responsable de la prise en charge spécialisée, les principales recommandations de prise en charge en situation d'urgence et des informations médicales personnelles utiles en cas d'urgence (bilan actualisé des fonctions motrice, respiratoire, cardiaque, digestive, pathologies associées, traitement, précautions particulières...) spécifiées par le médecin spécialiste ;

- le volet "Informations et conseils" est destiné aux patients et à leur entourage ; il contient des informations sur les maladies neuromusculaires et des conseils de prise en charge.

WEB www.sante.gouv.fr/htm/dossiers/maladies_rares/cartes_neuromusculaire.htm

En pratique

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



Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la myopathie FSH

Le remboursement des soins médicaux

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

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

Votre médecin traitant remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins.

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

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

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

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

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

Les actes, traitements ou soins non liés à la myopathie FSH ne sont pas remboursés à 100% mais aux taux habituels.

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

Pour en savoir plus sur le site de l'Assurance Maladie :

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

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

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

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

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

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

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

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

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap :

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (*aide humaine, aide technique*, aménagement du logement et du véhicule, ...)

- demande relative au travail et à la formation professionnelle ;

- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés* (AAH), *complément de ressources*, *majoration pour la vie autonome* ...).

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

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.handicap.gouv.fr

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

La **prestation de compensation** du handicap (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation.. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

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

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

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

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

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

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

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



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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

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

La scolarité

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

En pratique

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

Lorsque la sévérité de la maladie nécessite des mesures particulières pour la scolarisation de l'enfant, la loi prévoit la mise en place d'un *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS). Basé sur l'évaluation des besoins de l'enfant ou de l'adolescent et ceux liés aux aspirations formulées dans le projet de vie, le projet personnalisé de scolarisation (PPS) définit le mode de scolarisation (école ordinaire, établissement spécialisé...) et les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité (accessibilité des locaux, accompagnement par un *auxiliaire de vie scolaire*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...)

Les parents doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées* (CDAPH) qui, après évaluation concertée des besoins de l'enfant, définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité pour l'année.

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

...

>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

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

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

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

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

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

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

Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un lycée général ou professionnel (par exemple BTS) ou dans une université, les élèves peuvent procéder à l'élaboration de leur projet personnalisé de scolarisation (PPS) en collaboration avec la MDPH.

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

L'Université en pratique

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

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

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

Les conséquences de la myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) 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 myopathie FSH évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles rendant utiles des adaptations des conditions de travail. Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

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

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

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



WEB www.agefiph.fr.

La reconnaissance du statut de travailleur handicapé en pratique

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

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

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

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

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

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

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

En pratique

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

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

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

WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

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

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

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

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

Pour en savoir plus sur le site de la fonction publique :

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

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

WEB www.fiphfp.fr/.

Travailler dans la fonction publique en pratique

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

Où se renseigner ?

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

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

Les Services Régionaux de l'AFM en pratique

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

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

Des informations juridiques ou sociales en pratique

Santé Info Droits : ☎ 08 10 00 43 33 (prix d'un appel local)



ou site du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) :

WEB www.leciss.org.

Un peu d'histoire ...

La myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) a été rapportée pour la première fois en 1884 par deux médecins français de l'Hôpital de La Charité, à Paris, les Docteurs Landouzy et Dejerine. En fait, il est établi que le Docteur Duchenne de Boulogne avait décrit ce type particulier de myopathie quelques années auparavant (1868).

Dans la période contemporaine, on retiendra deux études cliniques d'importance : celle conduite par le Dr. Frank Tyler dans une très grande famille de Mormons vivant dans l'Utah (États-Unis) en 1950, et celle du Pr. Padberg (Leiden, Pays-Bas) en 1982, lequel a consacré sa thèse de doctorat à la myopathie facio-scapulo-humérale dans la population hollandaise.

En 1990, l'anomalie génétique de la FSH est cartographiée par l'équipe hollandaise de l'Université de Leiden. Elle se situe à l'extrémité du bras long du *chromosome* 4. Depuis, les travaux d'identification du *gène* se poursuivent, non sans mal, le mécanisme intime de la maladie semblant échapper aux lois habituelles de la génétique classique. Cette découverte a permis entre autres choses de confirmer que les formes classiques et les formes infantiles à début précoce correspondaient bien à la même maladie.

Indépendamment de l'identification du *gène*, les premiers essais cliniques dignes de ce nom ont vu le jour aux États-Unis, notamment avec l'albutérol (2001) puis plus récemment avec les anticorps bloquant la myostatine (2006) ou avec des techniques innovantes de thérapie cellulaire ciblée (2006).

Pour en savoir plus :

Le Zoom sur la recherche dans la myopathie facio-scapulo-humérale

Le *Zoom sur... la recherche dans la myopathie facio-scapulo-humérale* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans cette maladie.

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

WEB <http://www.afm-telathon.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-telathon.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-telathon.fr > Des clés pour comprendre).

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2009.

>>> Bien s'équiper pour bien dormir

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2009

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010

>>> Douleur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Emploi et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2009

>>> Financement des aides humaines

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>>> Fonction digestive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2010

>>> Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> L'annonce du diagnostic... et après

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

>>> Le muscle squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Le système musculaire squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Les aides humaines à domicile

Repères Savoir & Comprendre, novembre 2008

>>> Les essais thérapeutiques en questions

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006

>>> Lève-personne et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2008

>>> Manutention des personnes

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2007

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

>>> Ordinateur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Organisation de la motricité

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

>>> Prévention et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

>>> Salle de bain et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, Janvier 2009.

>> Scolarité et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

>> Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009

>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>> Vacances et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2010

>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

Numéros de téléphone utiles

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

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

- Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

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

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

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

- Maladies Rares Info Service

☎ 0810 63 19 20

Sites internet

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

WEB www.afm-telethon.fr

Site de l'association "AMIS FSH EUROPE".

WEB www.fshd-group.eu/

Site en anglais de la FSH Society association américaine de personnes atteintes par la myopathie facio-scapulo-humérale

WEB www.fshsociety.org/

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

WEB www.orphanet.fr

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

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

WEB www.mda.org/ (en anglais)

WEB www.mdaenespanol.org (en espagnol).



Glossaire

ACQUISITIONS MOTRICES

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...

AIDES HUMAINES

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

>>> Financement des aides humaines, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

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, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillage 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.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Vie quotidienne > Aides techniques

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

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPES

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

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

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux

personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;

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

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

WEB www.caf.fr > Les prestations

ANTALGIQUE

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

>>> Douleur et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004.

ARTHRODESE

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

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

AUDIOGRAMME

L'**audiogramme** est un examen qui mesure l'intensité sonore à partir duquel une personne perçoit des sons. L'examen consiste à mettre sur les oreilles un casque qui envoie des sons allant des aigus aux graves, tour à tour à chaque oreille.

AUDIOPROTHESISTE

L'**audioprothésiste** des appareils auditifs pour les personnes malentendantes. Il explique aussi leur fonctionnement et donne des conseils d'entretien.

AUTOSOMIQUE

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.

AUXILIAIRE DE VIE SCOLAIRE

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

>>> Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

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

BALNEOTHERAPIE

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

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

BIOPSIE MUSCULAIRE

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

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

CAPACITE VITALE

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

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

CEINTURE SCAPULAIRE - CEINTURE PELVIENNE

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.

CENTRES DE COMPETENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et

des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

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

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

CENTRES DE REFERENCE

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

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

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

CHROMATINE

La **chromatine** est une substance contenue dans le noyau des cellules. Elle est constituée à la fois d'ADN (matériel génétique de la cellule) et de protéines qui organisent et protègent cet ADN. Lorsque la cellule se divise, la chromatine se condense en petits bâtonnets : les chromosomes.

CHROMOSOMES

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.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPEES

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

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

COMPLEMENT DE RESSOURCES

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

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

WEB www.caf.fr > Les prestations

CONSEIL GENETIQUE

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

individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

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

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

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

CONSEILLER GENETIQUE

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

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

CONSULTATIONS SPECIALISEES

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

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

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

CORSET

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

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

DEFORMATIONS ORTHOPEDIQUES

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles

et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

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

DEVELOPPEMENT COGNITIF

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

DIAGNOSTIC CLINIQUE - DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

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

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

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

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE

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

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

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

DIAGNOSTIC PRENATAL

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

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

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

DIAGNOSTIC PRE-SYMPATOMATIQUE

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne d'une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de l'anomalie génétique responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

DOMINANT(E)

Une maladie héréditaire est dite "**dominante**" lorsqu'une seule copie du gène de la personne malade est touchée par l'anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie sur l'une des deux copies du gène, se manifeste même si l'autre copie du gène n'est pas altérée.

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes,

principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

DYSTROPHIES MUSCULAIRES DES CEINTURES

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 > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Myopathies des ceintures.

ÉCHOCARDIOGRAPHIE

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

ÉLECTROCARDIOGRAMME

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

ÉLECTROCARDIOGRAMME AMBULATOIRE

L'électrocardiogramme ambulatoire

(ou enregistrement Holter) est un examen qui consiste à enregistrer l'activité électrique du cœur de façon continue pendant 24

heures grâce à un dispositif d'enregistrement portable.

ÉLECTROENCEPHALOGRAMME

L'**électroencéphalogramme** est l'enregistrement de l'activité électrique du cerveau au moyen d'électrodes placées à la surface du cuir chevelu. Cet examen est habituel chaque fois qu'une épilepsie ou un dysfonctionnement de l'activité cérébrale est suspectée. Il permet d'étudier l'activité électrique du cerveau lorsque celui-ci est au repos ou stimulé par des excitations sensorielles (vue, ouïe, toucher...) ou de l'activité mentale.

ÉLECTROMYOGRAMME

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 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'étude électrophysiologique du muscle et du nerf peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

ENZYME

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

ÉPIGÉNÉTIQUE

Des facteurs **épigénétiques** sont des facteurs relatifs à l'organisation de la molécule d'ADN (plus ou moins condensée), mais non à son contenu (la séquence nucléotidique est conservée). Des modifications épigénétiques de l'expression des gènes peuvent se produire spontanément, en réponse à l'environnement et être réversibles. Elles peuvent aussi être transmises au cours des divisions cellulaires.

ÉPILEPSIE

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/

ERGOTHERAPEUTE

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

ESPERANCE DE VIE

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.

ÉTUDE DE LIAISON

L'**étude de liaison** est une technique permettant de localiser sur un chromosome un gène lié à une maladie, c'est-à-dire le gène dont l'altération provoque la maladie génétique.

EXAMEN CLINIQUE

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... À partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

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

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

EXSUDATS RÉTINIENS

Les **exsudats rétinien**s sont des petits suintements des vaisseaux de la rétine, visibles au fond d'œil.

Fibres musculaires

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

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

FORME CONGÉNITALE DE LA MALADIE DE STEINERT

La **forme congénitale de la maladie de Steinert** apparaît dès la naissance. Elle se traduit alors par une hypotonie néonatale sévère (enfant mou), avec un risque d'insuffisance respiratoire aiguë et de séquelles psycho-intellectuelles

WEB www.afm-telathon.fr > Tout l'univers AFM télathon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Dystrophie Myotonique de type 1 (maladie de Steinert)

GAZOMETRIE

La **gazométrie** mesure la quantité de dioxyde de carbone (CO₂) et de dioxygène (O₂) 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, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

GENE

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

GENETICIEN CLINICIEN

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

HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE

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...).

HYPERLORDOSE

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

IMAGERIE MEDICALE

L'imagerie médicale est l'ensemble de techniques qui, utilisant des phénomènes physiques (absorption des rayons X, réflexion d'ondes ultrasons, résonance magnétique, radioactivité...), permettent d'obtenir des images ou des représentations visuelles de la structure et/ou de la fonction du corps humain : radiographie, scanner (ou tomodesitométrie), échographie (ou ultrasonographie), imagerie par résonance magnétique (IRM), spectroscopie par résonance magnétique (SRM), scintigraphie, tomographie par émission de positons (TEP).

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

IMAGERIE MUSCULAIRE

L'imagerie musculaire est l'ensemble des techniques d'imagerie médicale appliquée à l'étude du muscle, comme le scanner musculaire, l'échographie musculaire (ultrasonographie) ou encore l'imagerie par résonance magnétique (IRM musculaire).

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

IRM

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 2010.

KINESITHERAPIE

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires.

Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

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

LOCUS GENETIQUE

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

LOIS DE BIOETHIQUE

Les premières **lois de bioéthique** en France ont été votées en juillet 1994 et révisées en 2004. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques

posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

WEB www.legifrance.gouv.fr

LOMBOSTAT

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, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME

La **majoration pour la vie autonome** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

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

WEB www.caf.fr > Les prestations

MALADIE GENETIQUE

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. Nous l'héritons de nos parents et nos enfants héritent de la nôtre. 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.

MALADIE RARE

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

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

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

MEMBRES INFÉRIEURS

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

MEMBRES SUPÉRIEURS

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

MESURE DE FONCTION MOTRICE (MFM)

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire, notamment la **Mesure de Fonction Motrice (MFM)** ou encore 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.

MOSAÏCISME

On parle de **mosaïcisme** lorsqu'il existe chez un individu au moins deux groupes de cellules, qui bien qu'étant issus de la même cellule-œuf, n'ont pas exactement la même information génétique. Si l'une des populations de cellules porte une anomalie génétique, la personne sera affectée par la maladie qui en résulte en proportion de la quantité de cellules possédant l'anomalie.

MUSCLES SQUELETTIQUES

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

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

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

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

MYOLOGIE

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

WEB www.afm-telethon.fr/ > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > La Recherche > Stratégie > Recherche fondamentale > La Myologie

MYOPATHIES CONGÉNITALES

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-telethon.fr/ > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies

NEOMUTATION

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

ORL

L'**ORL** (oto-rhino-laryngologiste) est un médecin spécialisé en oto-rhino-laryngologie (que l'on abrège aussi en ORL), c'est-à-dire dans l'examen et le traitement médical ou chirurgical du nez, de la gorge ou de l'oreille.

OSTÉOPOROSE

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).

POTENTIELS ÉVOQUÉS AUDITIFS

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.

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.

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

WEB www.travail-solidarite.gouv.fr/espaces/handicap/

PREVALENCE

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés à un moment et sur un territoire donnés.

PRISE EN CHARGE ORTHOPÉDIQUE

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

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISÉ

Le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) et le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>>> **Scolarité et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

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

PROJET PERSONNALISÉ DE SCOLARISATION

Le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) et le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>>> **Scolarité et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

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

PROTEINE

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, constituant l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

PROTOCOLE DE SOINS

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection longue durée. Il précise quels sont les professionnels de santé impliqués, qui peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

REGISTRES DE PATIENTS

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

RETRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE

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

SCANNER

Le **scanner** ou tomodynamométrie est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe de l'intérieur du corps. Au cours de cet examen indolore et rapide, un large anneau émettant des rayons X tourne autour de la personne qui est allongée, sans bouger, sur une table d'examen.

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

SCOLIOSE

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

SCORE FONCTIONNEL

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Pendant l'examen, le soignant

demande au malade de réaliser une série d'exercices. Pour chaque exercice, la manière dont la personne réalise le mouvement demandé détermine un **score fonctionnel** qui donne une mesure chiffrée des capacités motrices de la personne.

SYMPTOMATIQUE

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.

SYMPTOME

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

SYNDROME DE MOEBIUS

Le **syndrome de Moebius** est une maladie rare qui se manifeste par une paralysie des muscles du visage (diplegie faciale). Les personnes atteintes ne peuvent ni sourire, ni froncer les sourcils. Souvent, elles ne peuvent pas cligner des yeux, ni les bouger d'un côté ou de l'autre.

WEB www.moebius-france.org/

TEST GENETIQUE

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

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

TESTING MUSCULAIRE MANUEL

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

TESTING MUSCULAIRE QUANTIFIE

Le **testing musculaire quantifié** est une méthode de mesure de la force musculaire développée par tel ou tel groupe musculaire lors de contractions réalisées contre une

résistance constituée par l'appareil de mesure.

Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux utilisés pour mesurer la force de la pince "pouce-index" ou la force de préhension de la main ("grip test"), soit grâce à un dynamomètre tenu par l'examineur, ou encore par un capteur de force de type jauge de contrainte (appareils QMT pour quantified muscle testing).

Les dynamomètres isocinétiques sont des appareils plus complexes et plus coûteux (Biodex®, Cybex®, Kincom®, Lido®...), qui permettent de mesurer des efforts musculaires de faible intensité.

TESTS NEUROPSYCHOLOGIQUES

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

TRAITEMENT SYMPTOMATIQUE

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.

TRAVAIL ACTIF

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.

TROUBLES DU RYTHME CARDIAQUE

Les **troubles du rythme cardiaque** correspondent à une modification de la fréquence ou de la régularité du rythme cardiaque, qui devient plus rapide (tachycardie), plus lent (bradycardie) ou irrégulier (arythmie). Ils peuvent se manifester par une sensation de malaise, douleur à la poitrine, palpitations... C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles. Si certains sont sans gravité, d'autres relèvent d'une prise en charge médicale (médicaments, pacemaker, ...).