



ZOOM SUR...

la dystrophie musculaire d'Emery- Dreifuss récessive liée à l'X

- > DMED liée à l'X
- > *Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD)*
- > Syndrome scapulo-péronier lié à l'X

DECEMBRE 2009

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

Pour en savoir plus sur la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, vous pouvez aussi consulter le *Zoom sur... la recherche dans les dystrophies musculaires* qui fait l'état des lieux des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, il est aussi disponible sur le site de l'AFM et auprès du Service régional de votre région.



SOMMAIRE

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

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

Nous remercions pour leur
contribution à ce document
- M. Bendix (ergothérapeute,
AFM),
- 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 dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X ?	3
Est-elle fréquente ?	3
A quoi la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X est-elle due ?	4
Comment la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X se manifeste-t-elle ?	6
La maladie d'Emery-Dreifuss liée à l'X peut-elle se manifester chez les femmes ?	6
Comment évolue-t-elle ?	7
Comment fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X ?	8
Comment la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X se transmet-elle ?	11
Le conseil génétique	13
La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie..	15
La prise en charge musculaire	15
La prise en charge orthopédique	16
La prise en charge cardiaque	16
La prise en charge respiratoire	16
Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?	17
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne	19
Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss est susceptible de provoquer.	21
Au moment du diagnostic	22
L'accompagnement psychologique au cours de la vie	22
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	23
Se ressourcer.	24
Où consulter, quand et comment ?	26
Au moment du diagnostic	26
Une surveillance régulière	26
Une carte personnelle de soins	27
Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	28
Le remboursement des soins médicaux	28
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap	29
Où se renseigner ?	29
Comment participer à la recherche clinique ?	31
Le don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle.	31
En se faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.	31
Pour en savoir plus	33
Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss	33
Repères Savoir et Comprendre.	33
Numéros de téléphone utiles.	34
Sites internet	34
Glossaire	35

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X ?

La dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X est une maladie d'origine génétique qui affecte le muscle : c'est une myopathie. Elle se manifeste par une diminution de force musculaire (*dystrophie musculaire*), un manque de mobilité des articulations (*rétractions musculaires*). Elle débute le plus souvent dans l'enfance ou l'adolescence. L'atteinte du muscle cardiaque est fréquente et nécessite une surveillance cardiologique systématique et régulière pour la détecter et la prendre en charge précocement. La prise en charge médicale vise essentiellement à prévenir les complications de l'atteinte musculaire, notamment orthopédiques et cardiaques.

La dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X est due à une anomalie génétique dans le *gène EMD*, situé sur le chromosome X. C'est une maladie génétique à transmission récessive liée au *chromosome X*. En théorie, seuls les garçons ayant une anomalie sur le gène *EMD* sont atteints ; les femmes qui ont un chromosome X avec une anomalie dans le gène *EMD* ne présentent pas de gène, mais ce chromosome X avec l'anomalie peut se transmettre à leur descendance. En fait, certaines femmes qui ont un chromosome X porteur d'une anomalie dans le gène *EMD* peuvent présenter des *symptômes* musculaires et une atteinte cardiaque nécessitant un suivi par un cardiologue.

Est-elle fréquente ?

C'est une maladie rare : elle représente environ 1 cas sur 100 000 naissances.

Depuis 1966, année de sa description, 150 personnes ont été recensées dans la littérature médicale comme étant atteintes de cette maladie.

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

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.

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

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](#)

A quoi la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X est-elle due ?

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.

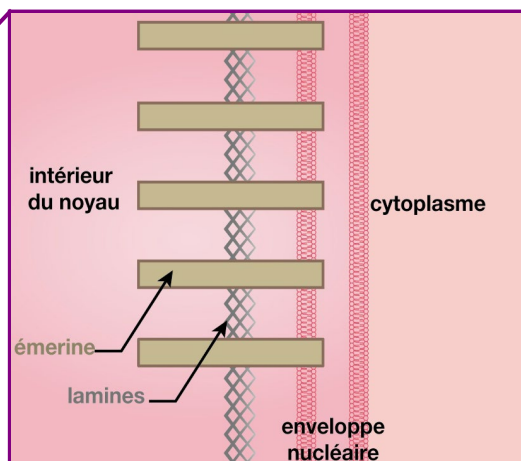
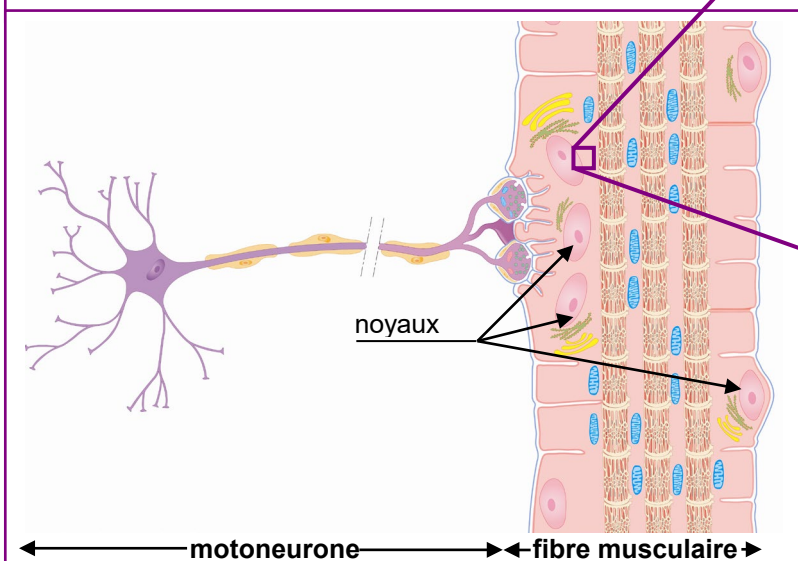
C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

La dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X 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. L'apparition de cette anomalie de l'ADN, qui touche le **gène EMD**, est due au hasard. La connaissance des lois de la transmission génétique permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie génétique dans une famille.

Les anomalies dans le gène **EMD** (anciennement appelé **STA**), localisé sur le chromosome X entraînent l'absence d'une protéine, l'émerine.

L'émerine est une **protéine** ancrée dans l'enveloppe du noyau qui, avec d'autres protéines, assure le rattachement de la **lamina** nucléaire (ou lame basale du noyau) à l'enveloppe du noyau. Cette **lamina** nucléaire est constituée d'un maillage de protéines fibreuses (dont les lamines A/C impliquées dans les deux autres formes de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss), qui tapisse la face interne de l'enveloppe du noyau de la cellule. Elle joue le rôle de structure en maintenant la forme des noyaux des cellules musculaires.

Les **fibres musculaires** contiennent plusieurs noyaux situés sous la membrane de la cellule. Un noyau, de forme arrondie ou ovale, est un véritable centre de commande de la cellule qui régule toutes les activités cellulaires. Il est entouré d'une enveloppe nucléaire, criblée de pores pour permettre la communication entre le noyau et le cytoplasme.



L'émerine est une protéine ancrée dans l'enveloppe du noyau de la cellule musculaire.

Les **lamines A/C** forment un réseau fibreux tapissant la face interne du noyau de la cellule, appelé **lamina nucléaire** ou **lame basale** du noyau. Comme un squelette souple, elle sert de maintien et de structure rigide au noyau.

Cependant, tous les cas de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X ne sont pas expliqués par des anomalies du gène **EMD**. Il est parfois impossible de mettre en évidence une anomalie génétique dans ce gène, ce qui suggère qu'un deuxième gène est impliqué.

Récemment, des chercheurs ont mis en évidence l'existence d'un nouveau gène impliqué dans les formes liées à l'X : le gène **FHL1** situé sur le chromosome X et codant une protéine du muscle squelettique, assurant des fonctions partagées par l'émerine et les lamines A/C (maintien de la structure cellulaire, régulation des signaux au sein de la cellule).

Pour en savoir plus :

>> [Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss](#)

Que l'anomalie génétique touche le gène *EMD* ou le gène *FHL1*, cela entraîne une lésion des fibres musculaires (dystrophie). Les mécanismes précis de cette *dégénérescence* des fibres musculaires ne sont pas encore bien identifiés. Elle se traduit par une diminution de force musculaire et une forte tendance des muscles à se rétracter.

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

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

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

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

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

Comment la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X se manifeste-t-elle ?

La dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X se manifeste différemment d'une personne à l'autre. La description présentée ici regroupe tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X. Ils ne sont pas forcément tous présents chez une même personne : l'évolution d'une même maladie est particulière à chacun et diffère d'une personne à l'autre. Tel ou tel signe ou symptôme apparaîtra chez l'une à un moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre. Ce qui est décrit ici ne correspond pas complètement à ce que vous pouvez ressentir comme symptômes sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

La maladie se manifeste par des rétractions musculaires précoces, une faiblesse musculaire et une atteinte cardiaque.

Des *rétractions musculaires* diminuant l'amplitude des mouvements des coudes (extension complète des coudes impossible), des chevilles (rétraction des tendons d'Achille empêchant de poser le pied à plat) et des muscles de la nuque (difficultés à fléchir la tête en avant) apparaissant dès l'enfance ou l'adolescence, rarement après 20 ans.

Leur apparition est suivie par celle d'une faiblesse musculaire, d'abord au niveau des muscles des épaules entraînant une gêne pour lever les bras en l'air ou porter les objets lourds et au niveau des jambes gênant la marche en terrain accidenté (tendance à trébucher sur les reliefs du sol). Par la suite, surviennent des difficultés pour monter les escaliers et pour se relever d'un siège bas.

La conduction cardiaque est le mécanisme de transmission de l'influx nerveux au sein du cœur afin qu'il se contracte correctement. Les **troubles de conduction cardiaque** (accélération ou blocage de la transmission nerveuse) peuvent entraîner soit une accélération (tachycardie) du rythme du cœur, soit un ralentissement (bradycardie) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour conséquence des vertiges, une fatigue passagère, voire une perte de conscience transitoires. C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, bénins pour certains ne nécessitent pas de traitement et qui pour d'autres, relèvent de traitement médicamenteux efficace ou de la pose d'un pacemaker.

Simultanément, apparaissent des palpitations, des malaises, des sensations brèves de vertige - voire de syncopes - répétées, un pouls souvent anormalement lent, un essoufflement ou une fatigue excessive traduisant une atteinte cardiaque (troubles de la conduction cardiaque). Ces *troubles de conduction* peuvent aussi n'entraîner aucun symptôme et être seulement visibles sur l'*électrocardiogramme* de 24 heures. Il est donc très important de faire régulièrement un bilan systématique en cardiologie afin de dépister précocement les signes d'une atteinte cardiaque et mettre en route une prise en charge efficace (*pace-maker*, traitement médicamenteux).

La maladie d'Emery-Dreifuss liée à l'X peut-elle se manifester chez les femmes ?

La plupart des femmes porteuses d'un chromosome X avec une anomalie génétique au niveau du gène *EMD* ne présentent aucun symptôme. Toutefois, le chromosome X avec l'anomalie peut se transmettre à leur descendance. Rencontrer un généticien-clinicien avant un projet de grossesse permet de connaître ce risque.

Chez 10 à 20% de femmes porteuses d'un chromosome X avec une anomalie génétique au niveau du gène *EMD*, il peut y avoir une atteinte musculaire et même une atteinte cardiaque. Une surveillance cardiaque systématique et régulière permet de détecter une éventuelle atteinte cardiaque et le cas échéant, de mettre en place précocement la prise en charge.

Comment évolue-t-elle ?

Dans 90% des cas, l'atteinte musculaire permet aux personnes atteintes de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X de mener une vie quasi-normale. La faiblesse musculaire évolue lentement, sur 40 à 60 ans. Elle touche d'abord les muscles des bras (biceps, triceps) et des jambes (releveurs du pied), puis les muscles des épaules et du bassin (difficultés pour courir, monter des escaliers, se relever de la position assise). Elle aboutit, dans quelques cas, à une perte de la marche autonome, rendant nécessaire l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique pour se déplacer.

L'atteinte cardiaque est quasi-constante. Sa gravité n'est pas corrélée avec celle de l'atteinte musculaire. Elle se traduit par des syncopes ou des malaises et peut avoir d'importantes conséquences vitales. Une surveillance précoce et rapprochée permet, en particulier, la mise en place d'un *pace-maker* (stimulateur cardiaque) pour empêcher la survenue de malaises graves.



Comment fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X ?

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.

Le médecin, au cours d'un *examen clinique* minutieux, se fait une opinion sur le diagnostic de la maladie en observant certains signes évocateurs : l'association d'une myopathie d'évolution lente avec des rétractions et des troubles de la conduction cardiaque. Pour confirmer ses hypothèses, il demande des examens complémentaires (dosages des enzymes musculaires, électromyogramme...) pour éliminer d'autres maladies et conduire au diagnostic de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss.

Une des premières étapes diagnostiques en présence de *symptômes* musculaires est de mesurer le taux sanguin d'une enzyme musculaire connue sous le nom de créatine kinase (CK ou CPK pour créatine phospho-kinase). En effet, lorsque les cellules musculaires "souffrent", elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase. C'est le cas dans les myopathies, mais aussi lorsque l'on a fait un effort musculaire important (course de fond, grand ménage...) ou après une *biopsie musculaire* ou un *électromyogramme*.

Dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée au chromosome X, le taux de CPK est souvent modérément augmenté. Cependant, cette élévation ne permet pas de poser de diagnostic précis, car c'est le cas dans la grande majorité des maladies musculaires.

Le dosage des enzymes musculaires en pratique

Le dosage des enzymes musculaires nécessite une prise de sang. Il est important de ne pas avoir fait d'effort violent, ni d'avoir 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 pratiqué lorsqu'il existe des difficultés motrices. Il permet en particulier de savoir si la faiblesse musculaire est liée à une atteinte nerveuse (origine neuropathique ou neurogène) ou une atteinte de la fibre musculaire elle-même (origine myopathique ou myogène).

Dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X, il n'est pas toujours utilisé dans la période d'enquête diagnostique. Lorsqu'il est réalisé, il montre un tracé électromyographique de type myopathique.

L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. C'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, car cela peut perturber la captation du signal.

Le scanner ou l'IRM musculaire permet d'analyser la répartition et de mettre en évidence la sélectivité de l'atteinte musculaire.

L'imagerie musculaire 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, cet examen 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.

Un bilan cardiaque est nécessaire pour juger de la gravité de l'atteinte cardiaque (monitorage ECG sur 24 heures et échocardiographie).

L'électrocardiogramme en pratique

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

Les résultats vous sont communiqués de suite par le cardiologue.

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

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

L'échocardiographie en pratique

L'échocardiographie ou échographie cardiaque permet de visualiser les différentes structures du cœur (cavités, parois, valves...) et d'analyser leurs dimensions et leurs mouvements. Le patient est, dans la mesure du possible, allongé sur le côté gauche et le cardiologue applique une sonde d'échographie sur la peau enduite d'un gel aqueux.

Cet examen, utilisant les ultra-sons, est rapide (moins 30 minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet ou à l'hôpital et ne nécessite pas de préparation particulière (inutile d'être à jeun).

Dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X, l'analyse d'un petit échantillon de muscle prélevé par biopsie musculaire montre une absence d'émerine, la protéine en cause dans cette maladie. L'émerine peut aussi être étudiée à partir de cellules sanguines (certains globules blancs).

La biopsie musculaire en pratique

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

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

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

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

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

La confirmation formelle du diagnostic réside néanmoins dans la mise en évidence d'une anomalie génétique dans le gène *EMD* codant l'émerine.

L'analyse génétique en pratique

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

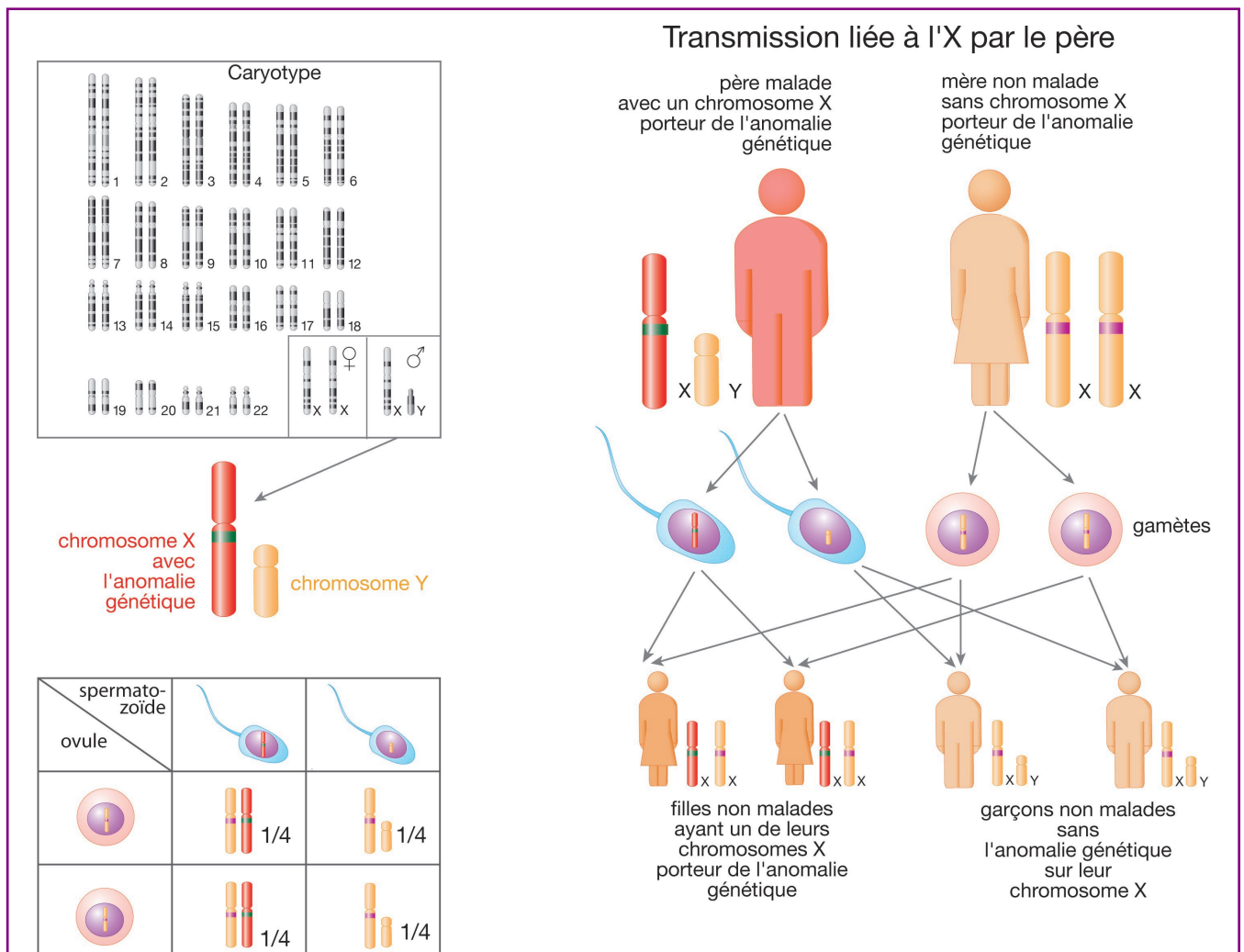
Comment la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X se transmet-elle ?

La dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie au niveau du *gène* EMD, situé sur le *chromosome* X.

N'ayant qu'un chromosome X, les hommes possèdent un seul exemplaire du gène EMD, alors que les femmes, qui ont deux chromosomes X, en possèdent deux exemplaires différents, chacun étant hérité d'un de leur parent.

La dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X se transmet sur le mode récessif lié au chromosome X : seuls les garçons touchés par une anomalie sur le gène EMD présentent des manifestations de la maladie.

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 récessive liée au chromosome X par le père.

L'anomalie génétique responsable de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss est située sur le chromosome X. Un homme porteur de l'anomalie génétique sur son chromosome X est atteint par la maladie d'Emery-Dreifuss. Ce chromosome peut être transmis à ses filles. Sauf exception, elles ne présenteront pas de signes de la maladie mais pourront à leur tour transmettre le chromosome X avec anomalie à leur descendance (transmettrices). Les garçons eux reçoivent un chromosome Y et ne présentent aucun risque de développer la maladie.

Ce chromosome X avec anomalie génétique dans le gène EMD peut être transmis à sa descendance.

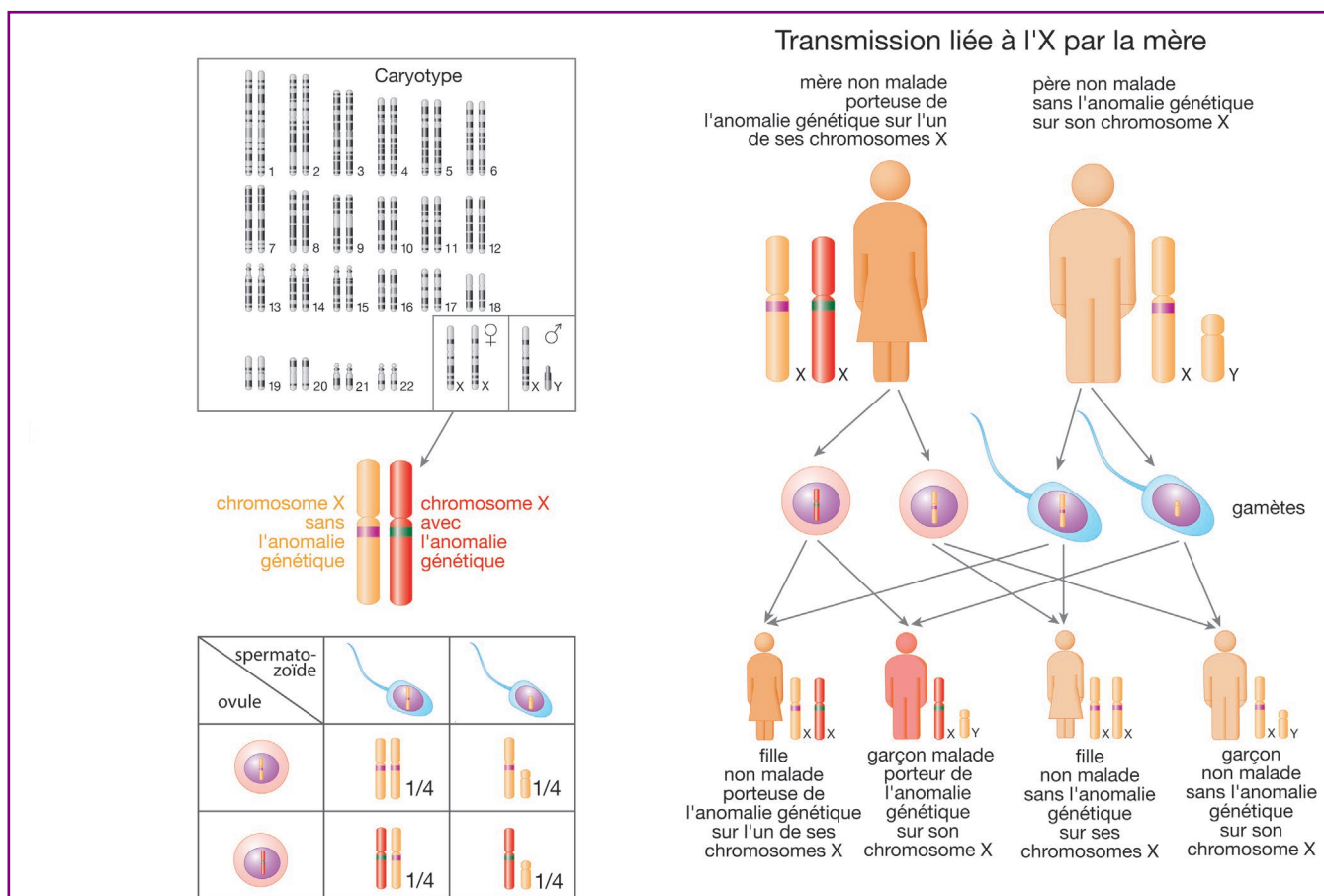
Toutes les filles héritent du chromosome X de leur père. Dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X, ce chromosome est touché par l'anomalie génétique en cause : les

filles ne développeront pas la maladie comme leur père, sauf exception, mais ce chromosome X pourra être transmis à leur descendance.

Tous les garçons reçoivent un chromosome Y de leur père. Si leur père est atteint d'une dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X, en héritant de son chromosome Y, ils ne sont pas touchés par l'anomalie génétique dans le gène *EMD* et ne développent pas la maladie. La transmission de la maladie est arrêtée dans cette branche de la famille.

Les femmes qui ont une anomalie génétique dans un de leurs deux exemplaires du gène *EMD* ne présentent généralement aucune gêne, sauf exception, mais le **chromosome X** avec l'anomalie peut se transmettre à leur descendance avec un risque sur deux (50%) :

- pour chaque garçon à naître, le risque d'être atteint de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss est de 1 sur 2 (50%) ;
- s'il s'agit d'une fille, le risque que celle-ci soit à son tour porteuse de l'anomalie génétique est de 1 sur 2 (50%).



Transmission récessive liée au chromosome X par la mère.

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

L'anomalie génétique responsable de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss est située sur le chromosome X. La maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par l'unique chromosome X chez un homme. Une femme porteuse de l'anomalie génétique sur un seul de ses chromosomes X n'est pas malade, sauf exception. Ce chromosome peut être transmis à sa descendance : chacun de ses garçons a un risque sur deux d'être malade et chacune de ses filles un risque sur deux d'avoir elle aussi un chromosome X porteur de l'anomalie (transmettrice).

Le conseil génétique

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

Où trouver une consultation de génétique en pratique

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

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

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

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

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

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

C'est à vous d'en prendre l'initiative. Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider et peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

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

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son statut génétique, sur les éventuels risques d'avoir un enfant atteint de la maladie, sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* et répond à ses interrogations. Ces consultations peuvent être accompagnées d'une(de) rencontre(s) avec un psychologue pour aider et soutenir la personne face aux décisions importantes qu'elle doit prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

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

Le diagnostic prénatal (DPN)

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

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

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

**Le diagnostic pré-symptomatique**

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

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

Compte tenu du risque d'atteinte cardiaque potentiellement grave avant que les premières manifestations musculaires soient apparues, le médecin généticien peut proposer dans certains cas un *diagnostic pré-symptomatique*.

De même, les personnes majeures, c'est-à-dire âgées de 18 ans et plus, qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont susceptibles d'être porteuses de l'anomalie génétique et de développer plus tard des symptômes de la maladie, peuvent demander à faire le *test génétique* si elles désirent connaître leur statut génétique.

Cela se produit, en particulier, lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite du diagnostic de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X chez un des membres de la famille. A partir de l'arbre généalogique de la famille, le médecin généticien identifie les personnes qui risquent d'être touchées elles aussi par l'anomalie génétique et par qui celle-ci peut se transmettre. Le problème du dépistage des autres membres de la famille potentiellement porteuse de l'anomalie génétique se pose alors.

Le diagnostic pré-symptomatique se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un *généticien clinicien*. Il n'est réalisable que si l'anomalie génétique impliquée dans l'apparition de la maladie est bien identifiée. Compte tenu de ses conséquences, la réalisation d'un diagnostic pré-symptomatique est rigoureusement encadrée par la loi (*lois de bioéthiques*). Elle se fait selon un protocole de prise en charge parfaitement défini (délai de réflexion, accompagnement psychologique, possibilité à tout moment de changer d'avis et d'abandonner la procédure...).

La personne concernée est informée, au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus ou moins prononcés voire absents, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement. Elle doit être entièrement d'accord pour faire le test.

Chez l'enfant ou l'adolescent (de moins de 18 ans), le diagnostic pré-symptomatique n'est autorisé que si la connaissance du résultat permet un bénéfice immédiat pour l'enfant et pour sa famille. *"Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur ou chez un majeur sous tutelle que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates"* (Article R. 1131-5, alinéa 3 du code de la santé publique).

Tout au long de la démarche et une fois les résultats connus, se faire accompagner par un psychologue permet d'exprimer ses interrogations, ses inquiétudes et ses espoirs et d'anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future.

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

En l'absence de prise en charge curative (c'est-à-dire destinée à guérir la cause de la maladie), l'approche thérapeutique actuelle de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X est basée sur la prévention et le traitement des complications, notamment cardiaques et orthopédiques.

La prise en charge musculaire

Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la *fibres musculaire*, à fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif. Lors d'activités physiques, il est donc préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur. En présence d'une 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.

Quoiqu'il en soit, les efforts musculaires seront à moduler en fonction d'une éventuelle atteinte cardiaque. Parlez-en avec votre cardiologue.

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 les efforts musculaires inutiles.

**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.

La prise en charge orthopédique

Associant kinésithérapie, appareillage et parfois chirurgie orthopédique, la prise en charge orthopédique dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X vise à limiter les rétractions musculaires et à maintenir souplesse et alignement articulaires des membres et de la colonne vertébrale.

La kinésithérapie, quotidienne, bi-ou tri-hebdomadaire selon l'âge et l'importance de l'atteinte, a pour but de lutter contre les rétractions musculaires très tenaces. La séance, dont la durée varie de 3/4 d'heure à 1 heure, comporte :

- des massages ;
- des étirements des muscles des membres,
- des postures manuelles des articulations dans les régions ayant tendance à se rétracter précocement (coudes, chevilles, cou).

La kinésithérapie en pratique

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

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

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

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

Compte tenu de la forte tendance rétractile de certains muscles, caractéristique de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X, il n'est pas rare d'avoir besoin d'une intervention chirurgicale (*ténotomie* d'allongement) rallongeant les tendons d'Achille, pour faciliter la marche. La mise en place d'attelles postérieures maintenant le pied à angle droit la nuit, permet de maintenir le gain de l'intervention.

Les interventions chirurgicales sur les coudes s'avèrent toujours des échecs.

La prise en charge cardiaque

La fonction cardiaque doit être surveillée tous les six mois. Elle peut nécessiter, à côté de la prescription de médicaments pour régulariser le rythme cardiaque et/ou renforcer l'efficacité du cœur, l'implantation d'un *pace-maker* (électro-stimulateur, défibrillateur automatique implantable) lorsque le cœur bat trop lentement en permanence, voire une transplantation cardiaque si l'insuffisance cardiaque est très importante.

Il est important que les femmes porteuses d'une anomalie génétiques dans le gène *EMD* soient suivies par un cardiologue pour surveiller et traiter une éventuelle atteinte cardiaque.

La prise en charge respiratoire

En raison d'une éventuelle répercussion respiratoire de l'atteinte cardiaque dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X et bien que l'insuffisance respiratoire y soit une éventualité très rare, une surveillance annuelle de la fonction respiratoire est systématique. Outre un examen des poumons par le médecin, l'évaluation de la fonction respiratoire est basée sur la mesure de la *capacité 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.

Les explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) en pratique

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

Une insuffisance respiratoire peut se traduire par des petites manifestations qui passent volontiers inaperçues : réveils nocturnes fréquents ; sueurs, maux de tête et asthénie le matin au réveil ; essoufflement à l'effort inhabituel.

Ces signes ou une baisse importante de la capacité vitale incitent les médecins à préciser l'importance de l'atteinte respiratoire par la mesure des **gaz du sang** (mesure des taux d'oxygène et de gaz carbonique dans le sang artériel).

Les gaz du sang en pratique

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

Pour en savoir plus :

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

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

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

Les contre-indications médicamenteuses

Le port et la présentation de la **carte de soins et d'urgences "Maladie neuromusculaire"**, disponible dans les consultations neuromusculaires, permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X.

En cas d'alitement prolongé

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

En cas de fracture

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

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

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

En cas d'anesthésie générale

Comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie (agents dépolarisants) sont contre-indiqués. Il est donc important, avant toute intervention et ce quelque soit le type d'intervention, de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss et de leur présenter la [carte de soins et d'urgence "Maladie neuromusculaire"](#), et ce quel que soit le type d'intervention chirurgicale. Cette carte précise les précautions à respecter en cas d'anesthésie. L'anesthésiste saura, alors, quel(s) autre(s) produit(s) utiliser.

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

Il est fréquent que les personnes atteintes de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...). Certains connaissent la maladie, d'autres non. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi(e).

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

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponibles sur le site de l'AFM :
WEB www.afm-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).

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/ou d'utiliser des *aides techniques* pour se déplacer, communiquer, prendre soin de soi... Ce travail d'adaptation de l'environnement par des aides techniques (fauteuil roulant électrique, verticalisateur ou non, domotique ...), l'aménagement des lieux de vie (à la maison, en milieu scolaire ou en milieu professionnel) se font en concertation avec l'équipe multidisciplinaire de la Consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires, les assistantes sociales et les techniciens d'insertion des Services régionaux de l'AFM.

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

Acquérir une aide technique en pratique

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

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

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'habillage ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

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

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

Le recours aux aides techniques s'avère utile dans les formes graves, rapidement évolutives de la maladie d'Emery-Dreifuss liée à l'X, entraînant une incapacité motrice importante.

Si les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une canne sécurise la marche. Un scooter peut permettre de se déplacer sur de grandes distances. Dans quelques cas, les capacités motrices obligent à utiliser un fauteuil roulant électrique en permanence pour se déplacer.

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui qui, atteint de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X, se débrouillait jusque là sans cette aide.

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

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

Où s'informer sur les aides techniques en pratique

Pour s'informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser :
- aux Centres d'information et de conseils sur les aides techniques (CICAT)

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

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

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

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

WEB www.autonomic-expo.com/

Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

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

Vos contacts à l'AFM en pratique

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 des Délégations et des Services régionaux sont disponibles sur le site 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).

Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles, au moment de l'annonce du diagnostic, à certaines époques clés de la vie (adolescence...) ou lors des grandes étapes du traitement (avant une opération chirurgicale...).

Un psychologue peut aussi aider à gérer la détresse lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques*).

L'accompagnement psychologique en pratique

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

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

difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence

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

Pour en savoir plus :

>>> Soutien psychologique et maladies neuromusculaires,
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X peut provoquer un choc émotionnel chez la personne qui le reçoit et son entourage. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

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

L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.

En pratique

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

Pour en savoir plus :

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

L'accompagnement psychologique au cours de la vie

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

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

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

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

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

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

Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande.

Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble des solutions à ses difficultés. Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de bien vivre avec sa maladie.

L'adolescent atteint de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X est confronté à une forte tension entre son désir d'autonomisation et l'augmentation de la dépendance physique. Tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par les difficultés motrices et l'éventuelle dépendance physique ("Si je suis un jour seul, aurais-je assez de force pour ... ?", "Les autres vont-ils s'intéresser à moi ?"). L'adolescent se pose des questions sur son projet de vie ("Pourrais-je fonder une famille ? Faire telle ou telle profession ?"...). Pour accepter les contraintes de son traitement, il a aussi besoin d'en comprendre pour lui-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, il devient l'interlocuteur privilégié de l'équipe médicale.

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

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X 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 dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

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

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



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, quand et comment ?

Le suivi d'une personne atteinte de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement, dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales – un neurologue, un médecin de rééducation, un généticien, un cardiologue, un kinésithérapeute, des travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (chirurgien orthopédiste, appareilleur, médecin généraliste...).

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

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

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

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

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

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

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

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

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

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

Au moment du diagnostic

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

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

Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est suspecté.

Un bilan cardiaque tous les six mois est conseillé pour pouvoir surveiller de près l'apparition de troubles cardiaques éventuels et les traiter de façon adéquate les cas échéants.

La fréquence du suivi et des bilans orthopédiques varie selon les équipes aux alentours de tous les 6 mois pour les enfants et de tous les ans pour les adultes.

Le bilan comprend en général un bilan orthopédique et un *testing musculaire*, un examen cardiaque et un bilan fonctionnel des capacités motrices.

Compte tenu de l'exceptionnelle survenue d'une atteinte respiratoire dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X, une mesure de la *capacité vitale* est réalisée tous les ans.

Une carte personnelle de soins

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

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

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

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

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

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

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss

Le remboursement des soins médicaux

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

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

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

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

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

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

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

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

Les actes, traitements ou soins non liés à la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X ne sont pas remboursés à 100% mais aux taux habituels.

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

Pour en savoir plus :

• Site de l'Assurance Maladie :

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

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

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

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

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

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

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

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

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

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

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (*aide humaine, aide technique*, aménagement du logement et du véhicule, ...);
- demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du *statut de travailleur handicapé*, ...);
- demande relative à la scolarité (*projet d'accueil individualisé, projet personnalisé de scolarisation*, ...)
- 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

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

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

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

WEB www.travail-solidarite.gouv.fr/ > ESPACES > Handicap > Info pratiques > Les Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH)

Où se renseigner ?

Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X 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.

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 animale.

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

Dans le cadre d'un **projet d'accueil individualisé** (PAI) ou d'un **projet personnalisé de scolarisation** (PPS), des mesures peuvent être prises pour faciliter la scolarité des enfants en situation de handicap (adaptation des horaires, soutien pédagogique, ...). Le PAI est mis en place à la demande des parents par le chef d'établissement en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Le PPS nécessite l'intervention de 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. Il permet d'obtenir la présence d'un auxiliaire de vie scolaire, l'attribution d'un ordinateur...

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

Le statut de travailleur handicapé

concerne les travailleurs reconnus handicapés par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), qu'ils soient déjà en poste ou à la recherche d'un emploi.

Il permet d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap afin de mettre en place des mesures permettant à la personne de conserver ou d'obtenir un emploi (aménagement du poste de travail, formation professionnelle...).

>>> [Emploi et maladies neuromusculaires](#)
Repères Savoir & Comprendre, Avril 2009.

Les Services Régionaux de l'AFM en pratique

Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site de l'AFM: **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.

En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM pour être en mesure de vous aider au mieux.

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

Des informations juridiques ou sociales en pratique

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

WEB www.leciss.org.

Comment participer à la recherche clinique ?

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

Ces prélèvements peuvent être utilisés par des équipes de recherche pour étudier les mécanismes de la maladie ou tester de nouvelles pistes thérapeutiques.

Faire un don de tissu en pratique

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

Myobank-AFM / Institut de Myologie

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

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

WEB www.institut-myologie.org/
> Recherche > Banque de Tissus
MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie

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

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

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

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.

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

ou sur celui d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr.

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

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

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

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

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

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

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

WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques

Participer à une étude clinique ou à un essai thérapeutique en pratique

Pour participer à une étude, il faut :

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

Parlez-en à votre médecin.

Pour en savoir plus

>> [Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss](#)

Pour en savoir plus

Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Le *Zoom sur...la recherche dans les dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les différentes formes de dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss, dont celle récessive liée à l'X.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Repères Savoir et Comprendre

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 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 2005

>>> Douleur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

>>> Emploi et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2009.

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Financement des aides humaines

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>>> Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

>>> Le muscle squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Le système musculaire squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Les aides humaines à domicile

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 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, Octobre 2009.

>>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

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

WEB www.afm-telethon.fr

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

WEB www.orphanet.fr

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

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

WEB www.mda.org/ (en anglais)

WEB www.mdaenespanol.org (en espagnol).



Glossaire

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.

>>> 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

ANALYSE DE LIAISON

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

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

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 2005.

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.

CELLULE SOUCHE

Les **cellules souches** possèdent à la fois la capacité de se multiplier à l'identique pour produire de nouvelles cellules souches (auto-renouvellement) et celle de donner naissance, dans des conditions déterminées, à des cellules différenciées (cellules sanguines, cellules du foie ou cellules musculaires...).



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

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

CULTURE DE CELLULES

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

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 musculotendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).



DEGENERESCENCE

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

DIAGNOSTIC CLINIQUE

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

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

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

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

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

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

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

DOMINANT

Une maladie héréditaire est dite "**dominante**" lorsque la personne malade a une seule copie du gène porteuse de l'anomalie génique. Les conséquences de l'anomalie de l'une des deux copies du gène (la maladie) se manifestent 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 2005.

DYSTROPHIE MUSCULAIRE

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

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.

ÉCHOGRAPHIE

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

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.

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

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

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...).

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.

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

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

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

>>> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

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.

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE I

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type I** (fibres lentes) sont de petits diamètres et sont très vascularisées (on les appelle aussi fibres rouges). Elles contiennent beaucoup de mitochondries et peu de glycogène. Peu fatigables, elles sont utilisées lors d'exercices peu puissants et prolongés (maintien de la posture...).

La proportion de fibres lentes dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

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

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE II

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type II** (fibres rapides) sont de plus grands diamètres et peu vascularisées (on les appelle aussi fibres blanches). Elles contiennent peu de mitochondries et sont très riches en glycogène. Très puissantes et fatigables, elles sont sollicitées lors d'efforts brefs et très intenses. La proportion de fibres rapides dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

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

GAZ DU SANG

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

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

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...).

HYPOGLYCEMIE

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

HYPOVENTILATION ALVEOLAIRE

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

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

IMMUNOGENE

Un produit **immunogène** provoque une réaction de défense, appelée réaction immunitaire, de la part de l'organisme.

IN VITRO

Les techniques **in vitro** (en latin : "dans le verre") sont, par opposition aux techniques **in vivo** (en latin : "dans le vivant") effectuées dans un récipient de laboratoire (autrefois en verre).

IN VIVO

Les techniques **in vivo** (en latin : "dans le vivant") sont, par opposition aux techniques **in vitro** (en latin : "dans le verre") effectuées sur un organisme vivant (modèle cellulaire, modèle animal...).

INCIDENCE

L'**incidence** d'une maladie est le nombre de nouveaux cas qui sont survenus pendant une période d'un an et dans une population déterminée.

INSUFFISANCE CARDIAQUE

On parle d'**insuffisance cardiaque** quand le cœur ne peut pas assurer un débit sanguin suffisant au bon fonctionnement des tissus de l'organisme. Sa gravité et son évolution dépendent de l'origine de la défaillance.

INSUFFISANCE RESPIRATOIRE

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

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

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 2005.

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.

KINESITHERAPIE RESPIRATOIRE

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

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

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

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. 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.

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

MECANISMES PHYSIOPATHOLOGIQUES

Les mécanismes

physiopathologiques sont les événements qui conduisent au développement d'une maladie.

MEDICAMENT ORPHELIN

Les **médicaments orphelins** sont des médicaments utilisés pour soigner les personnes atteintes de maladies qui touchent, moins d'une personne sur 2 000, les maladies rares.

Pour les entreprises pharmaceutiques, le coût de mise sur le marché d'un produit préconisé dans une maladie rare ne serait pas couvert par les ventes attendues sur ce marché "restreint" du fait du peu de personnes concernées. C'est pourquoi, sous la pression des associations de maladies rares, une politique incitative économique a été mise en place pour encourager les entreprises pharmaceutiques à développer et à commercialiser des médicaments "orphelins" à destination des patients atteints de maladies rares et laissées pour compte.

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

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

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

série d'exercices (mouvements pour la MFM, tâches de la vie quotidienne pour la MIF). Pour chaque exercice, la manière dont la personne réalise le mouvement demandé détermine un **score fonctionnel** qui donne une mesure chiffrée des capacités motrices de la personne.

MODELE ANIMAL

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

MODELE CELLULAIRE

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

MUSCLES DISTAUX

Les **muscles distaux** sont les muscles qui sont éloignés de l'axe central du corps. Ils sont situés aux extrémités des membres : muscles des avant-bras et des mains pour les membres supérieurs, muscles des jambes et des pieds pour les membres inférieurs.

MUSCLES LISSES

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

MUSCLES PROXIMAUX

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

MUSCLES SQUELETTIQUES

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

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

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

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

MUTATION

Une **mutation** est une modification du matériel génétique (ADN). Elle peut être spontanée ou induite par des agents extérieurs (agents dits "mutagènes" comme les radiations, certains produits toxiques...).

MYOBANK-AFM - INSTITUT DE MYOLOGIE

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

WEB www.institut-myologie.org/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie

MYOLOGIE

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

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 animale.

>>> **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

PROCESSUS DYSTROPHIQUE

*Dans les maladies musculaires, un **processus dystrophique** est une altération du tissu musculaire qui associe la perte progressive de cellules musculaires (dégénérescence) compensée en partie par la régénération de nouvelles cellules et le développement d'un tissu de soutien (fibrose).*

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, constituent 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.*

RECESSIF

*Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque la personne malade a ses deux copies du gène - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - porteuses de l'anomalie génétique. Dans ce type de maladies génétique, les conséquences de l'anomalie génétique ne se manifestent que lorsque les deux copies du gène sont altérées.*

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

REGISTRES DE PATIENTS

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

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.*

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

SCANNER

*Le **scanner** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe de l'intérieur du corps. Au cours de cet examen indolore et rapide, un large anneau émettant des rayons X*

tourne autour de la personne qui est allongée, sans bouger, sur une table d'examen.

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

SCINTIGRAPHIE CARDIAQUE

*La **scintigraphie cardiaque** est un examen qui consiste à injecter dans une veine (en général du pli du coude) un produit radio-pharmaceutique que l'on peut voir et filmer grâce à une caméra d'un type particulier (caméra à scintillation ou gammacamera). L'enregistrement d'images à intervalles réguliers permet de suivre la diffusion du produit dans le système cardio-circulatoire. Les images obtenues montrent la qualité d'irrigation et de fonctionnement du cœur.*

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.*

TENOTOMIE

*La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner ou à allonger un tendon devenu trop court afin de redonner de la souplesse de mouvement ou de réaligner un membre ou un segment de membre.*

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

TEST GÉNÉTIQUE

*Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang.*

Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il ne peut être pratiqué qu'avec le plein 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 QUANTIFIÉ

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.

TOUX ASSISTÉE

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Vie quotidienne > Prévention/Soins > La toux assistée

TRANSIT

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

TROUBLES DE CONDUCTION CARDIAQUE

La conduction cardiaque est le mécanisme de transmission de l'influx nerveux au sein du cœur afin qu'il se contracte correctement. Les **troubles de conduction cardiaque** (accélération ou blocage de la transmission nerveuse) peuvent entraîner soit une accélération (tachycardie) du rythme du cœur, soit un ralentissement (bradycardie) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour

conséquence des vertiges, une fatigue passagère, voire une perte de conscience, transitoires. C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, bénins pour certains ne nécessitent pas de traitement et qui pour d'autres, relèvent de traitement médicamenteux efficace ou de la pose d'un pacemaker.

VENTILATION ASSISTÉE

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

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

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

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

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

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