



## ZOOM SUR...

# la dystrophie musculaire oculopharyngée

> DMOP

> *oculo-pharyngeal muscular dystrophy*

JUIN 2009

La dystrophie musculaire oculopharyngée est une myopathie qui touche essentiellement les muscles des paupières et ceux de la gorge (pharynx). Elle apparaît vers l'âge de 50 ou 60 ans et évolue lentement. C'est une maladie génétique de transmission autosomique dominante dont la prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.

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

## SOMMAIRE

<b>Qu'est-ce que la dystrophie musculaire oculopharyngée ? ..</b>	<b>4</b>
<b>La dystrophie musculaire oculopharyngée est-elle fréquente ?</b>	<b>4</b>
<b>A quoi la dystrophie musculaire oculopharyngée est-elle due ?</b>	<b>5</b>
<b>Comment la dystrophie musculaire oculopharyngée se manifeste-t-elle ?</b>	<b>7</b>
L'atteinte des muscles des yeux .....	7
L'atteinte des muscles de la déglutition .....	7
L'atteinte d'autres muscles .....	8
L'atteinte des nerfs .....	8
<b>Comment la dystrophie musculaire oculo-pharyngée évolue-t-elle ?</b>	<b>8</b>
<b>Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire oculopharyngée ?</b>	<b>9</b>
<b>Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophie musculaire oculopharyngée ?</b>	<b>9</b>
<b>Comment la dystrophie musculaire oculopharyngée se transmet-elle ?</b>	<b>11</b>
Le conseil génétique .....	12
Le diagnostic pré-symptomatique .....	12
<b>La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie</b>	<b>14</b>
La prise en charge de la gêne visuelle .....	14
La prise en charge nutritionnelle et digestive .....	15
La prise en charge musculaire .....	17
La prise en charge orthopédique.....	18
La prise en charge respiratoire .....	19
La prise en charge de la douleur.....	19
Y a-t-il des précautions médicales particulières à prendre dans la vie quotidienne ? .....	19
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne .....	21
<b>Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire oculopharyngée est susceptible de provoquer.....</b>	<b>22</b>
Au moment du diagnostic .....	23
Des difficultés émotionnelles particulières dans la dystrophie musculaire oculopharyngée.....	23
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique.....	25
Se ressourcer.....	25
<b>Où consulter, quand et comment ? .....</b>	<b>27</b>
Au moment du diagnostic .....	27
Une surveillance régulière.....	27
Une carte personnelle de soins .....	27



<b>Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire oculopharyngée.....</b>	<b>28</b>
Le remboursement des soins médicaux.....	28
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	29
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap .....	30
Où se renseigner sur les dispositifs de réduction des situations de handicap ? .....	32
<b>Où en est la recherche ? .....</b>	<b>33</b>
<b>Comment participer à la recherche ? .....</b>	<b>34</b>
<b>Un peu d'histoire .....</b>	<b>35</b>
<b>Pour en savoir plus.....</b>	<b>37</b>
Repères Savoir et Comprendre .....	37
Sites internet.....	37
Numéros de téléphone utiles .....	38
<b>Glossaire .....</b>	<b>39</b>

Rédaction :

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

Nous remercions pour leur contribution à ce document

- Pr. Bruno Eymard (Centre de référence Maladies neuromusculaires de Paris-Est)
  - Arnaud Klein (UMR S 787 Groupe Myologie, Paris)
  - Dr. Annick Toutain (généticienne clinicienne, Tours)
    - Martine Frischmann (psychologue, AFM)
    - Laurence Rambour (juriste, AFM),
    - Christian Réveillère (psychologue, AFM)
- Dr. Jon Andoni Urtizberea (Centre de Référence Neuromusculaire Garches-Necker-Mondor-Hendaye)

- 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 oculopharyngée ?

La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) est une maladie musculaire qui touche essentiellement les muscles des paupières et de la gorge.

C'est une *maladie rare*, d'origine *génétique*, qui se transmet selon un mode *autosomique dominant*.

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

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

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

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

Décrite pour la première fois en 1915 chez des Canadiens d'origine française, la dystrophie musculaire oculopharyngée touche les femmes comme les hommes. Elle se manifeste par des difficultés à ouvrir les yeux (chute des paupières supérieures) et à avaler (troubles de déglutition). Elle évolue très lentement et peut parfois atteindre les muscles du cou, des épaules et des hanches.

Le traitement est *symptomatique* et la prise en charge consiste essentiellement à pallier la gêne occasionnée par la faiblesse des muscles et à en prévenir les complications.

La dystrophie musculaire oculopharyngée est due à une anomalie génétique située sur le *chromosome* 14. Il s'agit d'une augmentation anormale du nombre de répétitions d'une petite séquence d'ADN (*triplet de nucléotides GCG*) au niveau du *gène PABPN1* qui perturbe le fonctionnement de la cellule musculaire.

Les *maladies* (d'origine) *génétiques* sont des maladies qui touchent l'ADN, c'est-à-dire l'information contenue dans nos cellules qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants.

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

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

Le terme de myopathie désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure ou le métabolisme de la fibre musculaire. Les dystrophies musculaires sont des formes particulières de myopathies dans lesquelles l'observation du muscle au microscope montre des cellules musculaires en dégénérescence et des cellules jeunes, témoins d'une régénération tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence. Ce processus de dégénérescence/régénération musculaire est caractéristique des dystrophies musculaires.

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

## La dystrophie musculaire oculopharyngée est-elle fréquente ?

La dystrophie musculaire oculopharyngée a été décrite pour la première fois en 1915 chez des Canadiens d'origine française. C'est actuellement une des myopathies de l'adulte les plus fréquentes dans la province de Québec. Sa fréquence (*prévalence*) y est estimée à 1 cas pour 1000 personnes. Elle est plus rare dans les autres pays, où sa fréquence (*prévalence*) est de l'ordre de 1 cas pour 100 000 personnes, y compris en France où elle concerne environ une centaine de familles.

Elle est présente en Uruguay (avec un effet fondateur venant d'Espagne, via les Iles Canaries), au Nouveau-Mexique (USA) et en Israël (où elle concerne des personnes originaires de Boukhara en Asie Centrale).

## A quoi la dystrophie musculaire oculopharyngée est-elle due ?

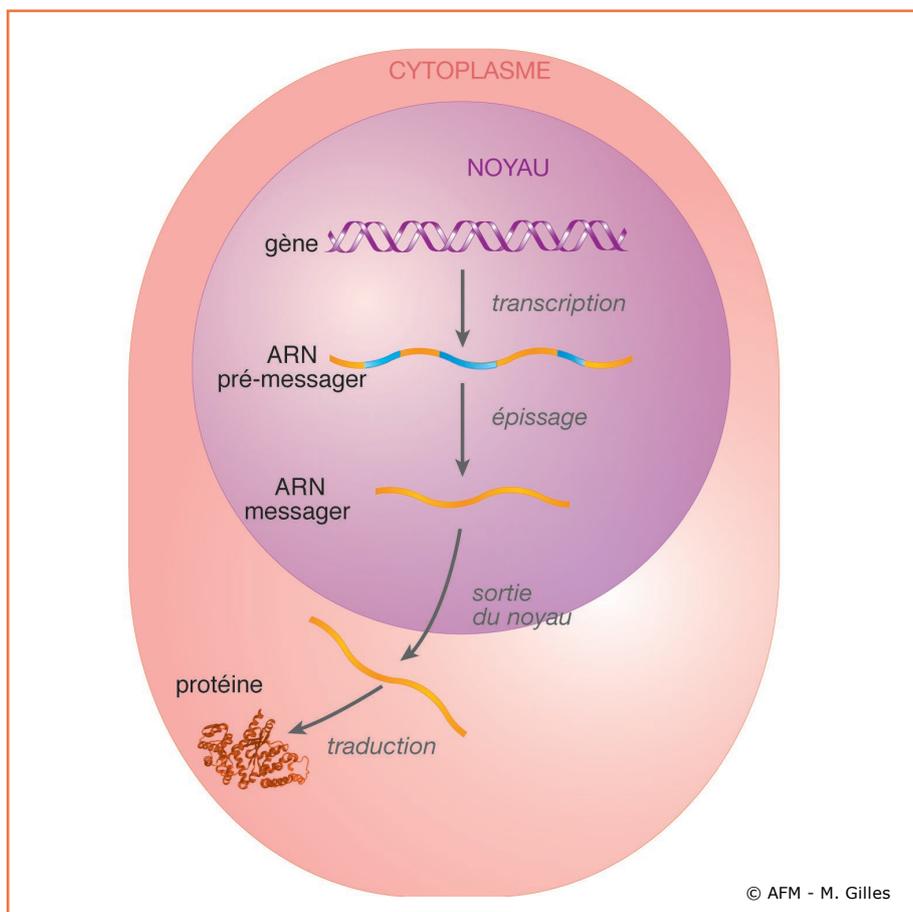
La dystrophie musculaire oculopharyngée est une *maladie* d'origine *génétique*. Elle n'est pas due à un microbe (bactérie ou virus) mais à une anomalie au niveau de l'ADN : elle ne "s'attrape" donc pas. Cette anomalie génétique est située dans le *gène PABPN1* (appelé aussi *PABP2*) localisé sur le *chromosome 14*.

Le gène *PABPN1* code une *protéine* située dans le noyau des cellules et qui se lie à une région particulière des *ARN messagers* : la "*queue polyA*". Cette protéine est nommée *PABPN1* pour *Poly(A)-Binding Protein Nuclear 1* c'est-à-dire protéine de liaison au polyA en anglais.

La protéine *PABPN1* joue un rôle dans la maturation des *ARN messagers* et dans leur transport du noyau de la cellule jusqu'au cytoplasme, où ils servent de guide - de patron - à la fabrication des protéines.

*L'ARN messenger est une réplique d'une région d'ADN correspondant à un gène et sert de modèle à la synthèse d'une protéine. Il est constitué d'un enchaînement de nucléotides (de structure proche à celle de l'ADN) qui détermine la séquence en acides aminés de la protéine.*

*La queue polyA est située à une des extrémités des ARN messagers. Constituée d'une succession de bases nucléotidiques de type adénine (A), elle joue un rôle dans la stabilisation et le transport du noyau vers le cytoplasme des ARN messagers.*



### **ARN messenger et synthèse protéique**

*Un ARN messenger est une copie d'un gène. Il comporte l'information nécessaire pour fabriquer une protéine.*

*Dans un premier temps, un ARN pré-messager est produit dans le noyau à partir de la séquence d'ADN. Il subit un processus de maturation (épissage) pour donner un ARN messenger utilisable pour la synthèse d'une protéine.*

*L'ARN messenger sort du noyau vers le cytoplasme où a lieu la synthèse des protéines. Il est utilisé comme patron par la machinerie cellulaire pour fabriquer une protéine (traduction).*

*La protéine PABPN1, impliquée dans la DMOP joue un rôle dans la maturation des ARN messagers et dans leur transport du noyau de la cellule jusqu'au cytoplasme.*

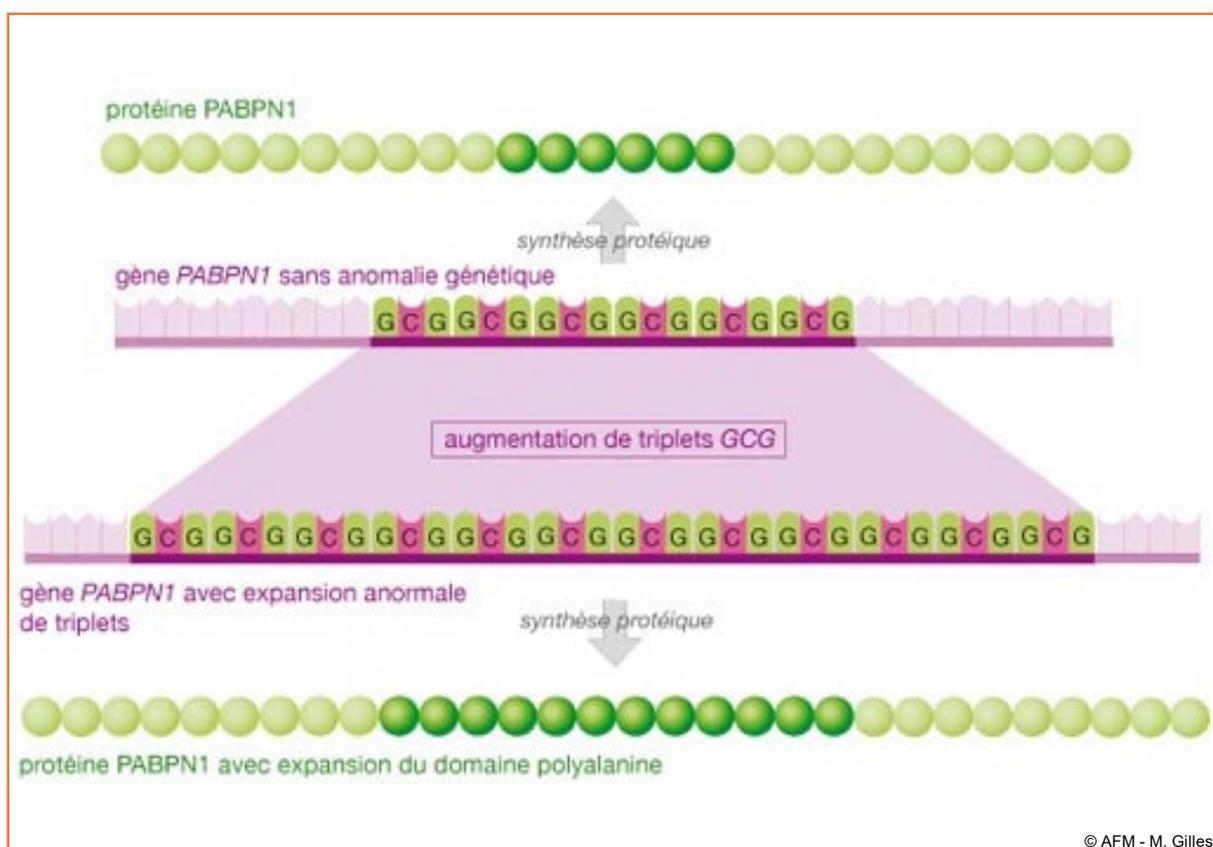
Un **nucléotide** est l'unité de base de la molécule d'ADN et est de 4 sortes différentes (A, T, G, C). A chaque combinaison de 3 nucléotides (**triplet** ou **trinucléotide**) sur le gène correspond un acide aminé dans la protéine.

Les **acides aminés** constituent une famille de petites molécules qui sont utilisées dans les cellules principalement pour fabriquer les protéines.

Habituellement, le gène *PABPN1* contient un domaine où une petite séquence d'ADN de trois **nucléotides GCG** (triplet) est répétée 6 fois. Le triplet **GCG** codant l'**acide aminé** alanine, la protéine PABPN1 contient une série de plusieurs alanines consécutives (domaine protéique polyalanine ou plus simplement domaine polyalanine).

Dans la dystrophie musculaire oculopharyngée, le nombre de répétition de triplets **GCG** dans le gène *PABPN1* est anormalement augmenté : il va de 8 à 13 (le plus souvent 9 répétitions). Les chercheurs parlent "d'amplification" des répétitions ou "d'expansion" de triplets. L'augmentation du nombre de répétition de triplets **GCG** dans le gène *PABPN1* conduit à l'augmentation du nombre d'alanines consécutives (allongement du domaine polyalanine) dans la protéine PABPN1.

La présence de cette protéine PABPN1 anormale perturbe le fonctionnement de la cellule.



© AFM - M. Gilles

**Expansion de triplets GCG dans la dystrophie musculaire oculopharyngée.**

La dystrophie musculaire oculopharyngée est due à l'augmentation du nombre de répétitions (expansion) d'une petite séquence d'ADN, composée de 3 nucléotides GCG (triplets, ou trinuécléotides GCG) dans le gène PABPN1.

A chaque groupe de 3 nucléotides GCG sur le gène correspond un acide aminé alanine (en vert foncé) dans la protéine. Lorsque le triplet GCG est répété plus de 7 fois (entre 8 et 13), l'allongement de la chaîne d'alanine dans la protéine PABPN1 affecte son activité et perturbe le fonctionnement de la cellule.

## Comment la dystrophie musculaire oculopharyngée se manifeste-t-elle ?

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

La description présentée ici ne correspond pas forcément à ce que vous ressentez. Il ne s'agit pas de votre propre cas mais d'une compilation de tous les signes susceptibles d'être rencontrés dans une forme ou une autre de la dystrophie musculaire oculopharyngée. 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.

Comme son nom l'indique, la dystrophie musculaire oculopharyngée se manifeste par une perte progressive de la force des muscles chargés des mouvements des yeux et des paupières ("oculo") et des muscles de la déglutition ("pharyngé"). Elle débute vers l'âge de 50 ans. Au bout d'un certain temps, elle peut finir par toucher les *muscles proximaux* des membres. Il n'y a jamais d'atteinte du muscle cardiaque.

### L'atteinte des muscles des yeux

La première gêne à apparaître est liée à un manque de force des muscles qui relèvent les paupières supérieures empêchant d'ouvrir fortement les yeux : les paupières supérieures ont tendance à tomber (*ptosis*). Cette chute des paupières oblige souvent à rejeter la tête en arrière et à plisser le front pour continuer à voir. Le maintien de cette position peut, non seulement, donner un air hautain ou endormi, mais aussi, entraîner des tensions douloureuses dans les muscles du cou et du haut du dos. De plus, le rejet de la tête en arrière est une position qui a tendance à entraver la déglutition augmentant d'autant les difficultés pour avaler.

Parfois, les muscles responsables des mouvements des globes oculaires peuvent être touchés au cours de l'évolution de la maladie. La diminution de la mobilité des yeux de droite à gauche ou de haut en bas (*ophtalmoplégie externe*) est compensée par les mouvements de la tête.

### L'atteinte des muscles de la déglutition

L'atteinte des muscles de la gorge - en particulier ceux à la partie haute des voies respiratoire et digestive (sphincter supérieur de l'œsophage et muscles du pharynx) - se manifeste par des difficultés à avaler (troubles de la déglutition), en particulier les aliments solides. Les aliments ont du mal à passer (*dysphagie*) et/ou ils passent de travers (*fausses routes*).

Pour avaler une bouchée, il peut être nécessaire de s'y reprendre à plusieurs fois. Se racler la gorge permet d'éviter à la salive de faire fausse route dans les voies respiratoires.

Pour évaluer l'importance de ces difficultés, un test consistant à mesurer le temps mis pour boire une quantité standard de liquide est souvent utilisé par les médecins en consultation.

Les fausses routes peuvent entraîner des infections pulmonaires (*pneumopathies d'inhalation*) à répétition.

A moyen ou long terme, les difficultés pour avaler (risque de fausse route, fausses routes à répétition, appréhension des repas...) peuvent retentir péjorativement sur l'état général (amaigrissement, dénutrition).

Ces complications peuvent être prévenues par une *prise en charge orthophonique*, une adaptation de la texture des aliments et des habitudes de vie qui facilitent la prise alimentaire et le déroulement des repas.

### L'atteinte d'autres muscles

Au cours de l'évolution de la dystrophie musculaire oculopharyngée, le manque de force peut s'étendre à d'autres muscles (muscles des membres, muscles du cou).

Environ 10% des personnes atteintes de dystrophie musculaire oculo-pharyngée peuvent présenter à long terme un déficit de force des *muscles proximaux* des membres.

Une gêne pour se relever d'un siège, pour monter des escaliers, voire à marcher sont les manifestations d'une atteinte des muscles des hanches et des cuisses. Une canne peut devenir utile pour stabiliser la marche. Parfois, au bout de plusieurs années, l'utilisation d'un fauteuil roulant peut devenir nécessaire pour se déplacer.

La difficulté à porter des charges lourdes, à lever les bras pour se coiffer ou aller chercher un objet sur une étagère haute est due à un manque de force des muscles des épaules.

Le *processus dystrophique* touche parfois les muscles du larynx, modifiant la qualité de la voix. Il peut aussi concerner la langue aggravant les difficultés de déglutition.

### L'atteinte des nerfs

Même s'il est acquis que le déficit de force musculaire dans la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) est du à une atteinte primitivement myopathique, plusieurs équipes médicales ont constaté des petites anomalies des nerfs qui innervent les muscles atteints chez certaines personnes présentant une DMOP.

Ces anomalies sont détectées à l'*électromyogramme*.

## Comment la dystrophie musculaire oculo-pharyngée évolue-t-elle ?

En général, l'évolution de la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) est lente et se fait sur plusieurs décennies. La compensation de la chute des paupières (dispositifs anti-ptosis, éventuellement chirurgie), des difficultés de déglutition (rééducation, adaptation de l'alimentation, voire chirurgie) et des éventuelles difficultés motrices (canne, ordinateur, téléphone mains libres...) contribue à une bonne qualité de vie.

Comme dans la plupart des pathologies à transmission *autosomique dominante*, un certain degré de variabilité se produit à l'intérieur même des familles où existent plusieurs frères et sœurs atteints.

En revanche, à la différence d'autres maladies à expansion de triplets, comme la dystrophie myotonique de Steinert, il ne semble pas que, dans une même famille, la DMOP se manifeste plus sévèrement ou plus précocement d'une génération à l'autre (phénomène d'anticipation).

La majorité des personnes atteintes de dystrophie musculaire oculopharyngée ont une copie du *gène PABPN1* normale (avec 6 répétitions) et une copie du gène avec l'expansion de triplets (8 à 13 répétitions). Il n'y a pas de relation très serrée entre le nombre de répétitions de triplets et l'importance et l'évolution des manifestations de la DMOP. Il n'est donc pas possible de prédire la

gravité de l'évolution de la maladie au vu du nombre de répétitions de triplets.

Certaines personnes ont reçu le gène *PABPN1* altéré en 2 exemplaires (homozygotes) lorsque leurs 2 parents sont eux-mêmes atteints de DMOP. Ces personnes, dont les cas ont été rapportés essentiellement au Québec et en Israël, présentent des signes de la maladie plus marqués et plus précoces.

### **Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire oculopharyngée ?**

Dans l'immense majorité des cas, c'est la chute des paupières et des difficultés pour avaler persistantes survenant vers l'âge de 50/60 ans qui attirent l'attention de la personne elle-même ou de son entourage.

Dans d'autres cas, la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) est découverte à l'occasion d'une enquête familiale. Suite à un premier diagnostic de dystrophie musculaire oculopharyngée chez un membre d'une famille, en particulier un ascendant, le généticien établit un arbre généalogique de la famille et détermine qui est à risque d'être porteur de l'anomalie responsable de la maladie. Le *test génétique* de dépistage de la DMOP est alors proposé à ces personnes. C'est ainsi que certains membres de la famille peuvent apprendre qu'ils sont porteurs de l'anomalie génétique sans ressentir aucune gêne (*diagnostic pré-symptomatique*). Pour d'autres, ce sera l'occasion de mettre un nom sur divers troubles, comme par exemple une tendance à avaler de travers ou des paupières tombantes donnant au visage un air endormi ou méprisant.

Rarement, il arrive que les médecins porte le diagnostic de myopathie mitochondriale chez une personne atteinte de dystrophie musculaire oculopharyngée, seule dans son cas dans sa famille. En effet, l'absence d'autres cas dans la famille, et le fait qu'il peut exister des anomalies des mitochondries dans le DMOP peut faire errer le diagnostic. L'évolution des manifestations, l'atteinte exclusivement musculaire et le test génétique permettent de faire, souvent dans un deuxième temps, le diagnostic de DMOP.

### **Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophie musculaire oculopharyngée ?**

Un médecin qui connaît bien les maladies neuromusculaires peut facilement reconnaître la dystrophie musculaire oculopharyngée, au moins en théorie. En interrogeant la personne sur les difficultés qu'elle rencontre et en l'examinant (*examen clinique*), le médecin recueille des informations qui sont généralement assez évocatrices de la dystrophie musculaire oculopharyngée (chute des paupières et difficultés pour avaler chez une personne d'âge mûr...).

Deux examens complémentaires permettent de confirmer le diagnostic envisagé par le médecin : la *biopsie musculaire* et le *test génétique*.

En cas de forte suspicion, le médecin peut demander directement un test génétique destiné à confirmer le diagnostic de DMOP de manière formelle. Le diagnostic de DMOP est confirmé si l'on met en évidence une expansion caractéristique de quelques triplets surnuméraires dans le gène *PABPN1* situé sur le *chromosome 14*.

*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.

### 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.

C'est le médecin de la consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" qui adresse le prélèvement sanguin au seul laboratoire en France réalisant ces analyses (P. Richard, Département de Génétique, CHU La Salpêtrière à Paris).

Avant l'avènement du test génétique, l'examen au *microscope* d'un fragment de muscle prélevé au niveau de l'épaule ou de la cuisse (biopsie musculaire) avait une grande valeur diagnostique. Il peut être encore utile si l'*examen clinique* ne permet pas de lever le doute entre différentes formes de myopathies. Seule l'observation au microscope électronique met en évidence, dans le noyau des *fibres musculaires* atrophiques, les inclusions micro-filamentaires caractéristiques de la dystrophie musculaire oculopharyngée. La présence d'anomalies mitochondriales non spécifiques, probablement due au vieillissement physiologique est assez fréquentes.

### 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.

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).

Le *dosage des enzymes musculaires* - examen complémentaire volontiers réalisé dès lors qu'un problème musculaire est suspecté - n'apporte pas de renseignement diagnostique décisif.

### Le dosage des enzymes musculaires en pratique

Le dosage des enzymes musculaires nécessite une prise de sang. Il est important que la personne n'ait pas fait d'effort violent, ni passé d'électromyogramme dans les 24 à 48 heures précédant la prise de sang (cela entraîne une élévation transitoire des enzymes musculaires).

Parfois, un *électromyogramme* est demandé à la recherche d'éventuels signes d'atteinte des nerfs qui innervent les muscles affaiblis.

### L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, appréhension et impressions déplaisantes lors des stimulations électriques).

Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent.

Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant l'examen.

## Comment la dystrophie musculaire oculopharyngée se transmet-elle ?

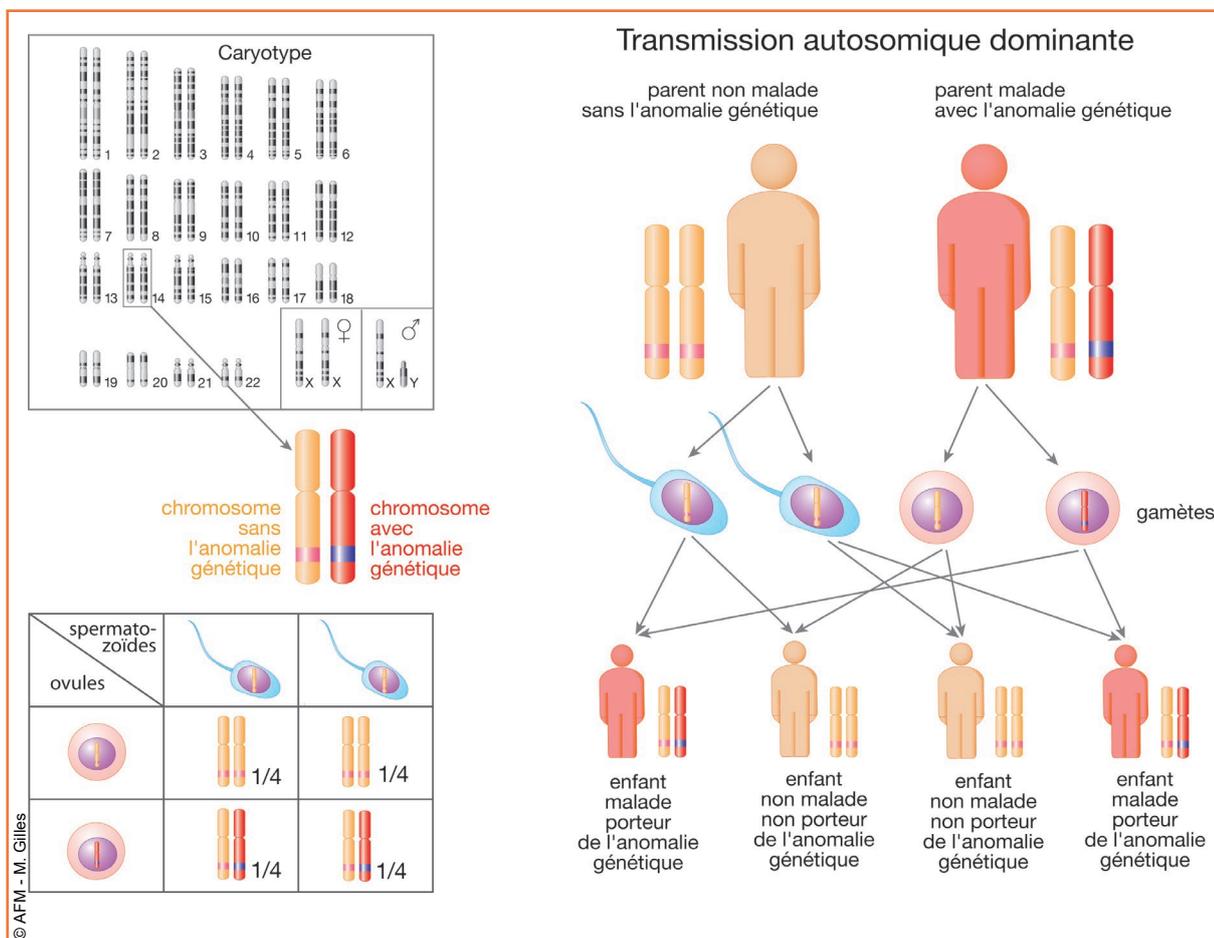
La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) est une maladie génétique qui se transmet selon un mode *autosomique dominant*. Elle touche aussi bien les garçons que les filles.

La présence d'une anomalie génétique dans une seule des deux copies du *gène PABPN1* avec l'anomalie génétique suffit pour être atteint de la dystrophie musculaire oculopharyngée.

Une personne porteuse de l'anomalie génétique a un risque sur deux (50%) à chaque grossesse qu'elle se transmette à son enfant. Même porteurs de la même anomalie génétique, les membres d'une même famille ne présentent pas tous les mêmes *symptômes*.

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 chromosome, 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.

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



### Transmission de l'anomalie responsable de la dystrophie musculaire oculopharyngée (transmission autosomique dominante).

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

La dystrophie musculaire oculopharyngée est liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome, le chromosome 14. Elle est dite autosomique et touche indifféremment les hommes et des femmes.

Une personne atteinte de maladie autosomique dominante a l'anomalie génétique sur une des deux copies du gène. Cette anomalie s'est transmise par un des parents (père ou mère), lui-même malade.

Lorsque l'un des parents est atteint par la maladie, le risque qu'un enfant reçoive l'anomalie est de 1/2 (50%) à chaque grossesse. Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue.

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

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

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

## 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 toutes les villes universitaires. La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site **WEB** [www.orphanet.fr/](http://www.orphanet.fr/) ou par téléphone au numéro Maladies Rares Info Services au ☎ 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local). Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyé par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence neuromusculaire.

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique 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 oculopharyngée a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

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 PABPN1*.

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne sur les risques que l'anomalie génétique se soit transmise dans la famille et en particulier à ses enfants. Il l'aide à trouver les façons d'en parler avec les différents membres de sa famille.

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

## Le diagnostic pré-symptomatique

Les personnes majeures qui ne ressentent aucune gêne, 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. Ce *diagnostic* dit "*pré-symptomatique*" n'est possible que chez les personnes majeures (âgées de 18 ans et plus).

Cela se produit, en particulier, lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite du diagnostic de la dystrophie musculaire oculopharyngée chez une personne donnée. Pour comprendre comment se transmet la maladie, le médecin établit un arbre



généalogique de la famille et identifie les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique et donc de développer la maladie ultérieurement et par qui elle 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*. La personne concernée doit avoir été 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.

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 de mieux 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 est basée sur la prévention et le traitement des complications, en particulier oculaires et nutritionnelles.

Une surveillance oculaire, nutritionnelle et respiratoire, musculaire et orthopédique régulière (une fois par an) permet de mettre en œuvre au bon moment - en fonction de l'évolution de chaque personne - les techniques de prise en charge nécessaires à la prévention et à la limitation des conséquences de l'atteinte musculaire de la dystrophie musculaire oculopharyngée. Un soutien psychologique est parfois nécessaire en cas de difficultés émotionnelles liées à l'alimentation (appréhension des repas, peur de déglutir...).

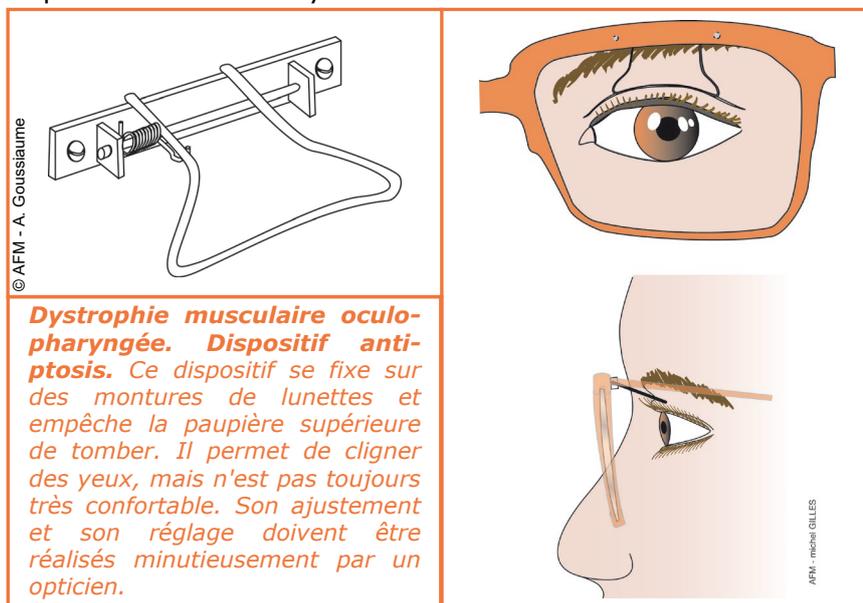
Cette prise en charge se conçoit au mieux dans le cadre de consultations pluridisciplinaires avec au minimum l'aide et les compétences d'un neurologue, d'un ophtalmologiste, d'un otorhinolaryngologiste, d'un médecin de rééducation (MPR), d'un orthophoniste, d'un diététicien et/ou d'un nutritionniste, d'un kinésithérapeute, d'un pneumologue et d'un psychologue.

### La prise en charge de la gêne visuelle

Le port de lunettes munies d'un dispositif mécanique (lunettes anti-ptosis) permet de compenser en partie la chute des paupières. Il nécessite d'être bien réglé pour conserver un clignement. En effet, le clignement de l'œil permet l'étalement d'un film de larmes qui hydrate et nourrit la cornée (nous clignons des yeux toutes les 5 à 10 secondes).

L'absence de clignement de l'œil expose la cornée à l'air et provoque son dessèchement (les yeux se mettent à piquer et à pleurer). Il s'en suit une inflammation de la cornée (kératite). Outre leur caractère douloureux, les kératites favorisent l'apparition de cicatrices cornéennes, qui à terme, si elles se multiplient, retentissent sur la qualité de la vision (acuité visuelle).

C'est pour cette raison que la mise en place d'un sparadrap pour maintenir la paupière supérieure relevée doit être utilisée avec prudence et de façon temporaire afin de ne pas abîmer la cornée en empêchant sa bonne hydratation.



Les verres scléaux sont l'équivalent de grosses lentilles de contact. Ils comportent un dispositif qui maintient les paupières constamment ouverte tandis que les cornées sont protégées par les larmes qui s'infiltrent entre la cornée et les verres.

En cas d'échec des différents dispositifs, une chirurgie anti-ptosis peut être proposée. Il existe différentes techniques chirurgicales qui permettent de suppléer le déficit des muscles releveurs des paupières.

L'une d'elle consiste à suspendre la paupière supérieure au muscle du front. L'ouverture des yeux se fait alors en haussant les sourcils en plissant le front. La paupière supérieure est solidarifiée au muscle frontal grâce à un petit morceau de tissu fibreux prélevé au niveau du front sous anesthésie locale. Si cela n'est pas possible, le prélèvement se fait au niveau de la face externe de la cuisse sous anesthésie générale et nécessite quelques jours de repos.

La faiblesse des muscles releveurs des paupières continuant à évoluer, la qualité du résultat initial de l'intervention peut, petit à petit, faire place à une paupière tombante plus ou moins gênante.

### **La prise en charge nutritionnelle et digestive**

Se peser régulièrement permet de surveiller l'éventuel retentissement des difficultés à avaler sur l'état nutritionnel.

En cas de perte de poids, rencontrer un diététicien pour réaliser une enquête alimentaire permet d'évaluer la qualité et la quantité des repas ingérés. Elle permet au diététicien de vous aider à adapter votre alimentation à vos besoins et à vos goûts (équilibre alimentaire, adaptation de la texture des aliments...).

Une prise en charge orthophonique permet une rééducation de la déglutition (avoir un bon positionnement assis, les pieds au sol, la tête légèrement fléchie en avant ; bouchées et gorgées n'excédant pas la valeur d'une cuillère à café ou d'une demi-cuillère à soupe ; penser à avaler chaque bouchée...).

Avoir des dents saines permet une mastication des aliments efficace et une bonne préparation de la bouchée avant de l'avaler, d'où l'importance des soins bucco-dentaires. Si vous rencontrez des difficultés pour vous brosser les dents, parlez-en avec votre dentiste ou votre *ergothérapeute*.

#### **Adapter son alimentation en pratique**

##### **Modifier la texture des aliments**

- Épaissir plus ou moins les liquides (eau, mais aussi thé, jus de fruit, bouillon) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine ou boire des liquides déjà épais (nectars de fruits, soupes), ou gazeux.
- Pour les aliments solides ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (ce qui assure une meilleure "glisse" des aliments) ou les mixer. Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou qui ont tendance à se fragmenter (comme le riz, les lentilles).

##### **Adopter une position facilitant la déglutition**

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

##### **Aménager le temps des repas**

- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre cinq petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de trois repas copieux.
- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio).
- Penser à avaler chaque bouchée et respecter un bref temps d'arrêt entre 2 bouchées.

- Manger avant de partager un repas en société et accompagner ses convives en ne buvant et/ou ne mangeant que ce qui vous convient, permet de conserver des relations sociales et amicales autour d'un repas.

En cas de *fausses routes* liquides, quelques tapes dans le dos effectuées de bas en haut par quelqu'un de l'entourage permettent de dégager les voies aériennes respiratoires.

Ne faire la *manœuvre de Heimlich* qu'en cas de fausses routes graves. Ce geste est totalement inefficace, voire dangereux si l'air passe, notamment si la personne tousse. Il y a un risque de bloquer complètement les voies aériennes en faisant bouger le corps étranger. Bien souvent la personne est capable d'expulser elle-même le corps étranger.

Lorsque les mesures d'adaptation de l'alimentation et d'apprentissage d'une déglutition consciente ne suffisent plus à assurer un bon équilibre nutritionnel ou s'il est nécessaire de rééquilibrer un état nutritionnel très altéré (perte de poids importante et/ou rapide), la mise en place temporaire d'une sonde qui en passe par le nez et aboutit dans l'estomac (sonde nasogastrique) permet d'apporter directement des aliments dans l'estomac et de maintenir ou d'améliorer l'état général.

Une intervention chirurgicale (myotomie crico-pharyngée) bien codifiée et réalisée par une équipe d'ORL spécialisée consiste à inciser le *sphincter supérieur de l'œsophage* pour faciliter le passage des aliments. Elle permet d'améliorer, souvent de façon spectaculaire, les difficultés de déglutition. Cette amélioration se maintient le plus souvent, mais l'évolution de la maladie finit par en atténuer petit à petit les effets. Il est possible de répéter ce type d'intervention quand les effets de la première ne sont plus sensibles.

*Le sphincter supérieur de l'œsophage est un muscle circulaire, situé à la partie haute de l'œsophage et qui ne s'ouvre qu'au moment où on avale. Fermé, il empêche l'entrée d'air dans le tube digestif lors de l'inspiration et un éventuel reflux de débris alimentaires de l'œsophage vers la trachée.*

Lorsque l'alimentation par voie orale est devenue trop risquée ou impossible, la mise en place d'une sonde reliant l'estomac à la peau (*gastrostomie*) s'avère nécessaire. L'orifice (le bouton de gastrostomie), situé sur le ventre au niveau de l'estomac, est fermé par un bouchon que l'on enlève pour injecter les aliments directement dans l'estomac. Entre deux "repas" le bouton est obturé et la gastrostomie est invisible sous les vêtements.

La mise en place de la gastrostomie peut se faire sous anesthésie générale ou sous anesthésie locale par voie endoscopique.

L'alimentation peut être débutée 24 à 48 heures après la pose de la sonde.

Le choix des différentes techniques d'amélioration ou de suppléance de la déglutition (sonde naso-gastrique, myotomie crico-pharyngée, gastrostomie...) s'appuie sur une analyse précise des troubles de déglutition et de leurs éventuelles complications respiratoires et nutritionnelles. Ce bilan comporte, notamment, une radiographie des poumons pour évaluer le retentissement pulmonaire des *fausses routes*. L'analyse détaillée de la déglutition (fibroscopie du carrefour pharyngo-laryngé au cours de la déglutition, radiocinéma de la déglutition et manométrie du pharynx et du haut œsophage) est particulièrement utile aux médecins pour prendre la décision de faire ou non une myotomie crico-pharyngée.

### **Fibroscope du carrefour pharyngo-laryngé en pratique**

C'est un examen ORL simple qui se fait sans anesthésie. Il consiste à introduire par le nez un fibroscope naso-pharyngé (tige souple qui permet de voir à l'intérieur des cavités dans lesquelles il a été introduit) pour visualiser ce qui se passe dans la gorge et l'arrière gorge de la personne en train d'avaler une crème à la vanille.

Cet examen se fait sur le fauteuil de consultation de l'ORL et dure une quinzaine de minutes.

### **Examen cinéradiographique ou radiocinéma de la déglutition en pratique**

L'examen cinéradiographique de la déglutition ou radiocinéma de la déglutition se fait dans un cabinet de radiologie. Il enregistre à l'aide d'une caméra les images radiologiques de la gorge et de la partie haute de l'œsophage d'une personne en train d'avaler.

La personne est couchée sur le côté et fait des efforts de déglutition sans puis avec un produit opaque aux rayons X (la baryte) en commençant par des petites quantités.

Cet examen est indolore et dure 15 à 45 minutes. Il ne nécessite pas d'être à jeûn.

### **Manométrie du pharynx et du haut œsophage en pratique**

La manométrie du pharynx et du haut œsophage consiste à mesurer les pressions à différents niveaux de la partie supérieure du tube digestif. Une sonde qui mesure les pressions est introduite par le nez et descendue jusqu'à l'estomac où l'on relève la pression dite de base. Puis la sonde est remontée doucement jusqu'au muscle sphincter supérieur de l'œsophage. Là, des mesures de pression sont effectuées au repos et lorsque la personne avale de l'eau.

Cet examen dure 15 à 45 minutes et nécessite d'être à jeun et de coopérer (respirer calmement, avaler sa salive ou de l'eau à la demande).

Il est indispensable lorsqu'une chirurgie du sphincter strié de l'œsophage (myotomie crico-pharyngée) est envisagée.

## **La prise en charge musculaire**

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

### **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.

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

### La prise en charge orthopédique

L'affaiblissement musculaire diminue la fréquence et l'amplitude des mouvements des différentes parties du corps. En l'absence de prise en charge, cette diminution des mouvements tend à entraîner un raccourcissement des muscles et de leurs tendons (rétractions musculo-tendineuses) et un enraidissement progressif des articulations et de leurs ligaments (déformations articulaires). Les médecins parlent de *déformations orthopédiques*. En effet, un muscle immobilisé à cause d'une maladie (comme la 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), à fortiori s'il est dystrophique.

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

De plus, le manque de mouvement peut favoriser l'apparition de douleur articulaire, de crampe musculaire.

A plus long terme, le manque de sollicitation mécanique de l'os favorise sa déminéralisation (*ostéoporose*) laquelle peut devenir douloureuse.

Selon l'importance de l'atteinte musculaire et de la gêne motrice, une *prise en charge orthopédique* est entreprise de manière plus ou moins soutenue. Elle consiste à mobiliser les articulations du corps (*kinésithérapie*) pour entretenir la souplesse musculo-tendineuse en insistant sur les articulations les plus à risque de s'enraidir (hanches, genoux, épaules, coudes...).

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

La prise en charge orthopédique permet aussi de soulager les douleurs et les malpositions adoptées pour compenser les difficultés visuelles, en particulier au niveau du cou et des épaules.

#### 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 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 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.

### La prise en charge respiratoire

Dans la dystrophie musculaire oculopharyngée, les difficultés respiratoires ne sont pas dues à une atteinte dystrophique des muscles respiratoires. Ce sont des complications des troubles de la déglutition.

Elles se manifestent par une toux, de la fièvre, des douleurs thoraciques, voire une gêne respiratoire (*pneumopathies d'inhalation*) et sont dues au passage de débris alimentaires qui ont fait *fausse route* dans les bronches.

Une radiographie des poumons permet de mettre en évidence le foyer pulmonaire. Un traitement par antibiothérapie et *kinésithérapie respiratoire* font rentrer les choses rapidement dans l'ordre.

Lorsque des épisodes respiratoires surviennent fréquemment, cela peut être un signe d'aggravation des difficultés pour avaler. Il est nécessaire, alors, de refaire un bilan complet de la déglutition et d'adapter la prise en charge.

### La prise en charge de la douleur

Même si les phénomènes douloureux sont rarement sur le devant de la scène, ils sont susceptibles d'être améliorés par un traitement adapté et spécifique.

*Kinésithérapie*, massages, bains chauds ou relaxation peuvent avoir un effet bénéfique sur les douleurs. La prise de médicaments *antalgiques* peut être utile, en évitant les *opiacés* contre-indiqués en cas d'atteinte respiratoire.

#### Trouver un centre anti-douleur en pratique

Il existe des consultations anti-douleur qui reçoivent des patients - généralement adressés par leur médecin traitant - qui présentent des douleurs chroniques rebelles (qui ont résisté aux traitements antérieurs). Parlez-en avec votre médecin.

La liste de ces structures est disponible sur le site :

**WEB** [www.sante.gouv.fr/](http://www.sante.gouv.fr/) > Accédez à tous les dossiers > Douleur : Plan d'amélioration de la prise en charge de la douleur 2006-2010 / > Liste des structures de prise en charge de la douleur chronique rebelle.

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

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

### Éviter les situations d'alitement prolongé

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

### En cas de fracture

En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...). Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire

calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de myologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront, alors, du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).

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

### Les contre-indications médicamenteuses

Le port et la présentation de la carte de soins et d'urgences, disponible dans les *consultations neuromusculaires*, permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la dystrophie musculaire oculopharyngée.

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

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

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

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

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

### 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 de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence de la dystrophie musculaire oculopharyngée 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 oculopharyngée consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...) qui connaissent peu les maladies neuromusculaires. Si ces médecins le souhaitent, ils peuvent se renseigner sur la dystrophie musculaire oculopharyngée auprès de la *consultation neuromusculaire* qui vous suit.

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

#### Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://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).



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

Si l'atteinte musculaire des muscles des membres est importante, il peut être parfois nécessaire d'adapter le domicile ou le lieu de travail et d'utiliser des *aides techniques* pour se déplacer, communiquer ou prendre soin de soi. Ce travail d'adaptation de l'environnement par des aides techniques (cane, fauteuil roulant électrique, verticalisateur ou non, domotique ...) ou l'aménagement des lieux de vie (à la maison, en milieu professionnel) se fait en concertation avec l'équipe multidisciplinaire de la *Consultations 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/ou 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](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

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

Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une canne sécurise la marche. Un scooter peut permettre de se déplacer sur de grandes distances. Ultérieurement, l'utilisation de fauteuil roulant électrique verticalisateur contribue au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre au même niveau que les personnes debout.

Un ordinateur, un téléphone mains libres, des systèmes de télécommande peuvent faciliter l'écriture, la lecture, la communication, le pilotage d'appareils domestiques (*domotique*)...

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

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

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

La période de perte d'un geste ou d'une d'activité est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter. L'éventuelle perte définitive de la marche ou d'un geste est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de restriction des activités (car devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement.

### Les aides techniques

comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : dispositifs facilitant le déplacement (cane, fauteuil roulant électrique...), la communication (ordinateur...), l'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](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Aides techniques

Lorsqu'elle est acceptée, l'aide technique apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités personnelles.

#### Où s'informer sur les aides techniques en pratique

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

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

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

**WEB** [www.autonomic-expo.com/](http://www.autonomic-expo.com/)

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

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire oculopharyngée 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 avec d'autres, qui ont traversé la même épreuve, au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet...

#### Vos contacts à l'AFM en pratique

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-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Vos contacts ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur :

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

Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles. Un psychologue peut aider à gérer la détresse liée à la maladie au moment du diagnostic, tout au long du traitement, ou à des moments plus spécifiques : en particulier lorsque l'évolution de la maladie empêche 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.

#### **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.

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 le point sur les difficultés psychologiques rencontrées ou sur des points fondamentaux de l'existence

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

#### **Au moment du diagnostic**

L'annonce d'un diagnostic de la dystrophie musculaire oculopharyngée 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 provoquer 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 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.

Toutefois dans la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP), toutes les annonces ne provoquent pas un choc psychologique. Certaines personnes qui ont des proches atteints de dystrophie musculaire oculopharyngée, "se savaient" déjà malade avant que le diagnostic ne soit posé avec certitude.

Pour en savoir plus :

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

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005

#### **Des difficultés émotionnelles particulières dans la dystrophie musculaire oculopharyngée**

La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) entraîne une gêne fonctionnelle qui évolue obligeant à s'adapter aux

changements imposés par la maladie. La chute des paupières oblige à modifier ses habitudes visuelles et son positionnement, les difficultés de déglutition oblige à manger lentement - concentré sur ce que l'on fait - une nourriture spécialement préparée, sans compter l'anxiété par rapport à l'évolution des difficultés de la déglutition, notamment.

La physionomie que donne les paupières tombantes peut être interprétée par l'entourage comme une attitude d'endormissement générant des remarques ("Déjà fatiguée?", "Tu n'as pas assez dormi cette nuit?!"...), des incompréhensions ou des attitudes inappropriées de la part de ses interlocuteurs (accusation d'endormissement au travail, de conduite sous l'emprise de l'alcool ou d'une drogue...). Gérer ces incompréhensions est usant voire déprimant.

Il n'est pas non plus facile d'avoir à choisir entre se nourrir et être en compagnie. Les deux sont vitaux pour les êtres de relation que nous sommes. Il faut donc trouver des solutions pratiques, comme ne manger que la nourriture qui passe bien quand on est en société, voire manger avant et seulement prendre une boisson pour accompagner les autres convives.

Les repas ne sont plus un moment de détente. La contrariété et le stress d'avoir besoin d'aide pour préparer des repas adaptés ou pour se dégager d'une *fausse route* éventuelle viennent peser sur le quotidien.

Parler de ces difficultés avec l'équipe soignante et le psychologue aide à trouver des solutions pratiques et psychologiques pour faire face aux conséquences de la maladie.

Les souvenirs pénibles liés à des fausses routes, à l'obstruction des voies respiratoires, à la *manœuvre de Heimlich* - qu'on les ait soi-même expérimentés ou qu'on en ait été témoin chez un proche lui-même atteint - peuvent interférer sur le comportement alimentaire. Afin de ne pas revivre de telles peurs, il est tentant d'éviter les situations susceptibles de provoquer des fausses routes en restreignant son alimentation, risquant par là-même de mettre sa santé en danger (amaigrissement important, dénutrition...).

En cas de gêne émotionnelle (peurs, anxiété...) liée à l'alimentation et aux repas, en parler au sein de la consultation spécialisée et au psychologue est aidant tant pour la personne atteinte de DMOP que pour son entourage. Lorsqu'elle est importante, l'anxiété peut aussi bénéficier d'une prise en charge dans une consultation spécialisée dans les troubles anxieux en lien avec le psychologue.

Parler à ses enfants du diagnostic de dystrophie musculaire oculopharyngée dont on fait l'objet est aussi difficile compte tenu des implications que cela peut avoir pour eux. Le médecin généticien ou le *conseiller en génétique* peut vous aider à en parler avec les membres de la famille, notamment en vous fournissant des documents explicatifs.

#### **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 chez eux, s'ils le souhaitent, la présence ou l'absence de l'anomalie génétique en cause dans la maladie. C'est à vous d'en prendre l'initiative, mais vous pouvez être aidé par les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en

génétiq ue ou psychologue) qui peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

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

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de la dystrophie musculaire oculopharyngée qui peuvent elles aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela concerne plus particulièrement les personnes qui participent à l'aide au quotidien (conjoint, fils, fille...).

### 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.

## Se ressourcer

Lorsque le poids de la maladie est trop envahissant, 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 imposées par la dystrophie musculaire oculopharyngée, de se reposer, de se ressourcer. Ces établissements accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et des séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

### Où trouver des services de répit en pratique

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

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

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

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

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

Parfois, le conjoint (ou le parent) donneur de soins 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/](http://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 oculopharyngée requiert le concours de nombreux intervenants, idéalement, dans une même structure regroupant plusieurs spécialités médicales ou paramédicales - neurologue, ophtalmologiste, oto-rhino-laryngologiste, médecin de rééducation (MPR), orthophoniste, diététicienne et/ou nutritionniste, kinésithérapeute, psychologue, travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé.

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

### Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

Dans votre région ou sur celui d'Orphanet : **WEB** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) .

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

### 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 conduit en France.

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation ou un autre *Centre de référence*, soit pour un avis diagnostique initial, soit à certains moments clés de l'évolution ou encore 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.

La fréquence du suivi et des bilans médicaux varie selon les équipes aux alentours d'une fois par an.

Le bilan comprend au minimum un bilan de la déglutition, un bilan ophtalmologique, un bilan orthopédique, un *testing musculaire* et un bilan fonctionnel des capacités motrices.

### Une carte personnelle de soins

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

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

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

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

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

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

importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.  
 Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.  
 Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention.  
 Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

## Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire oculopharyngée

### Le remboursement des soins médicaux

En France, les personnes atteintes de dystrophie musculaire oculopharyngée 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.

**WEB** [www.ameli.fr/](http://www.ameli.fr/) > Assurés > Droits et démarches > Par situation médicale > Vous souffrez d'une affection de longue durée.

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

Les actes, traitements ou soins non liés à la dystrophie musculaire oculopharyngée 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 les mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

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

**WEB** [www.ameli.fr/](http://www.ameli.fr/) > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celle-ci.

Les bénéficiaires de la couverture maladie universelle (CMU) complémentaire sont dispensés des franchises médicales, de la

contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

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

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

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

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

**WEB** [www.ameli.fr/](http://www.ameli.fr/) > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

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

### La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

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

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

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

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

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

**WEB** [www.orpha.net](http://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.handicap.gouv.fr/rubrique.php?id\\_rubrique=38](http://www.handicap.gouv.fr/rubrique.php?id_rubrique=38)

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

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

**WEB** [www.handicap.gouv.fr/](http://www.handicap.gouv.fr/) > Les aides et prestations > Le droit à compensation > La Prestation de compensation

*compensation du handicap* et met en place un dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

**WEB** [handicap.gouv.fr](http://handicap.gouv.fr) > La loi du 11 février 2005 et ses décrets

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

Les conséquences de dystrophie musculaire oculopharyngée, en particulier la fatigue visuelle et posturale, peuvent retentir sur la vie professionnelle.

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

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

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

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

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

### La reconnaissance du statut de travailleur handicapé en pratique

Pour faire reconnaître son statut de travailleur handicapé, il faut déposer auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) un dossier comprenant le formulaire de demande de reconnaissance, un certificat médical récent établi par le médecin traitant et divers justificatifs dépendant de la demande.

Le formulaire de demande de reconnaissance est disponible auprès de la MDPH, des Caisses d'Allocations Familiales et de divers organismes sociaux. Une fois le dossier déposé, vous pouvez être convoqué pour une visite médicale.

Les titulaires de la carte d'invalidité, ou les titulaires de l'*allocation aux adultes handicapés* (AAH), qui sont de fait bénéficiaires de l'obligation d'emploi, n'ont pas besoin d'établir de dossier supplémentaire auprès de la MDPH.

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

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

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

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

### En pratique

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

**WEB** [www.agefiph.fr/](http://www.agefiph.fr/) > À qui s'adresser > Les coordonnées de l'Agefiph dans votre région

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

**WEB** [www.capemploi.net](http://www.capemploi.net)

### Travailler dans la fonction publique

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

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

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

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

Plus d'information sur le site de la fonction publique :

**WEB** [www.fonction-publique.gouv.fr/rubrique197.html](http://www.fonction-publique.gouv.fr/rubrique197.html)

Des mesures spécifiques - aménagement du poste de travail et des horaires, formations - sont prises pour faciliter le parcours

professionnel des travailleurs handicapés dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique (FIPHFP). Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site : **WEB** [www.fiphfp.fr/](http://www.fiphfp.fr/) .

#### **Travailler dans la fonction publique en pratique**

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

### **Où se renseigner sur les dispositifs de réduction des situations de handicap ?**

Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de dystrophie musculaire oculopharyngée et leur famille peuvent s'adresser à une assistante sociale de leur Conseil général ou d'un hôpital ou encore à leur médecin traitant. Les professionnels des Services Régionaux de l'AFM connaissent les aides existantes, les financements possibles, les droits ainsi que les démarches à entreprendre. Ils accompagnent et soutiennent dans leurs parcours les personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

#### **Les Services Régionaux de l'AFM en pratique**

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

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

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

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

#### **Des informations juridiques ou sociales en pratique**

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

**WEB** [www.leciss.org](http://www.leciss.org).

## Où en est la recherche ?

La recherche sur la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) a beaucoup évolué depuis la découverte de l'anomalie génétique en cause en 1998 par Brais et Rouleau au Québec (Canada). Les deux équipes ont, par la suite, continué l'étude moléculaire de cette maladie qui est la myopathie la plus fréquente dans la province du Québec.

En Europe, depuis 2005, un important réseau regroupe plusieurs équipes de France, d'Angleterre, d'Allemagne, du Portugal et des Pays-Bas et permet aux chercheurs impliqués de partager leurs connaissances, les résultats de leurs travaux et des réactifs nécessaires à l'étude la dystrophie musculaire oculopharyngée.

Par ailleurs, la thématique de la dystrophie musculaire oculopharyngée est aussi régulièrement abordée dans les congrès internationaux consacrés aux maladies neuromusculaires ou aux maladies neuro-dégénératives à *triplets* (telles que la chorée de Huntington ou différentes formes d'ataxie).

### **Vu la rareté de la dystrophie musculaire oculopharyngée, a-t-on l'assurance que des chercheurs travaillent sur notre maladie et qu'ils collaborent entre eux ?**

Il est vrai que les équipes spécifiquement impliquées dans la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) sont peu nombreuses. A l'inverse, elles contribuent et bénéficient en retour des avancées effectuées dans le domaine plus général des maladies à expansion de triplets - en particulier les maladies à expansion de domaine polyglutamine, qui semblent proches de la DMOP par certains mécanismes moléculaires - où les enjeux sont plus importants à la fois en termes de nombre de patients et de financements. Ces chercheurs échangent beaucoup entre eux, et même s'il y a rarement des réunions spécifiques sur la DMOP, ces thèmes sont abordés dans les grands colloques internationaux.

Actuellement, la recherche dans la DMOP vise à mieux comprendre les mécanismes impliqués dans le développement des manifestations de la maladie chez les personnes porteuses de l'anomalie génétique en caractérisant les effets de la présence d'agrégats à l'intérieur des cellules et en développant des *modèles cellulaires* et *animaux* pour mieux étudier les mécanismes en jeu en laboratoire.

Ces modèles permettent aussi de tester de nouvelles pistes thérapeutiques reposant sur l'utilisation de composés pharmaceutiques pour empêcher la formation d'agrégats.

Cette recherche bénéficie aussi par ailleurs des avancées faites dans le domaine des maladies génétiques dues à des expansions instables (plus généralement appelées maladies à triplets), car il existe de grandes similitudes au niveau du mécanisme moléculaire en jeu.

Actuellement, un essai de thérapie cellulaire chez l'homme est réalisé en France. Il est destiné à traiter les difficultés pour avaler (dysphagie) en injectant dans les muscles du pharynx de cellules musculaires jeunes (myoblastes) prélevées chez le patient lui-même, au niveau d'un muscle préservé.

*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 potentiels.*

*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.*

### Essai en cours

• Essai de phase I/II de thérapie cellulaire (J. Lacau-Saint-Guilly, France) évaluant la tolérance et l'efficacité d'une injection de myoblastes autologues dans les muscles du pharynx, sur la qualité de déglutition.  
 La phase d'inclusion est terminée. Les premiers résultats sont annoncés pour 2010.

Pour en savoir plus :

**WEB** [Zoom sur la recherche dans la dystrophie musculaire oculo-pharyngée](#)

### Comment participer à la recherche ?

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

Le don d'ADN (par une prise de sang), de peau ou de muscle (*biopsie*) à la recherche a un intérêt notamment pour que les chercheurs puissent étudier et mieux comprendre le rôle des agrégats et de la *protéine* PABPN1 anormale dans la survenue des *symptômes* de la dystrophie musculaire oculopharyngée.

#### 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 [btr.aim@institut-myologie.org](mailto:btr.aim@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.

#### 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 la dystrophie musculaire oculopharyngée.

#### 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-telathon.fr](http://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](http://www.orphanet.fr) .

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

#### 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-telathon.fr](http://www.afm-telathon.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

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

*Les registres de patients sont des recueils 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.*

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](http://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](http://www.orphanet.fr) > Recherche essais cliniques

Pour participer à une étude, il faut :

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

Parlez-en à votre médecin.

## Un peu d'histoire

L'histoire de la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) se confond, au début, avec celle d'un ensemble d'affections appelées "myopathies oculaires", qui comprennent toutes les atteintes primitives et progressives des muscles des paupières et de ceux qui font bouger les yeux (muscles oculaires extrinsèques).

Le premier cas de paralysie progressive des muscles extrinsèques de l'œil avec chute des paupières (ptosis) est signalé par von Gräfe en 1868. En 1890, Fuchs suspecte que la chute et l'atrophie de la paupière supérieure qu'il a observées chez 5 patients est d'origine musculaire et parlera, en 1917, de "*ptosis myopathica*". Möbius, en 1892, pense au contraire qu'il existe, dans de telles affections, une atteinte nerveuse. De 1892 à 1903, plusieurs observations seront encore publiées en France, en Allemagne et aux États-Unis.

C'est Taylor qui, en 1915, remarque le premier dans une famille d'origine franco-canadienne l'apparition tardive (après l'âge de 50 ans) d'une chute des paupières (ptosis) et surtout son association avec des difficultés à avaler (dysphagie) conduisant à un état de dénutrition. Il pense que ce tableau constitue une entité clinique nouvelle et suggère que la maladie, d'origine neurologique, a une transmission génétique. Mais il pense alors, comme Möbius, que les *symptômes* sont liés à une atteinte sélective des nerfs. En 1948, Amyot rapporte à nouveau l'association ptosis et dysphagie chez plusieurs personnes appartenant à des familles québécoises. Contrairement à Taylor, il suspecte que le ptosis est lié à une atteinte primitive du muscle releveur de la paupière supérieure.

Il faudra attendre 1962 pour que le tableau clinique de cette maladie musculaire et familiale soit vraiment individualisé par Victor. A partir de là, d'autres cas sont décrits. Barbeau, notamment, étudie les patients d'Amérique du Nord et du Québec et suggère qu'ils sont issus d'un couple fondateur commun ayant émigré de France aux environs de 1634. Il démontre lui aussi que la transmission de la maladie se fait sur le mode autosomique dominant. Par la suite, certains auteurs insisteront sur l'absence d'anomalies mitochondriales dans la dystrophie musculaire oculopharyngée.

C'est en 1980 que Fardeau et Tomé décrivent un type unique d'inclusions tubulo-filamentaires visibles qu'en microscopie électronique dans les noyaux des *fibres musculaires squelettiques*.

Ces inclusions représentent un véritable marqueur spécifique de la maladie.

En 1995, à partir de l'étude de 21 familles canadiennes d'origine française, le *gène* est localisé dans une petite région du bras long du *chromosome* 14 en 14q11.2-q13 par Brais au Québec. C'est la même équipe qui, 3 ans plus tard, découvrira que c'est une petite expansion anormale de triplets *GCG* dans le gène *PABPN1* qui est la cause de la dystrophie musculaire oculopharyngée.

Ces dix dernières années ont été consacrées à une meilleure compréhension du rôle de la *protéine* PABPN1 et des mécanismes qui conduisent d'une expansion de triplets *GCG* aux symptômes de la DMOP en passant par la présence d'inclusions tubulo-filamentaires dans le noyau des cellules musculaires.

## Pour en savoir plus

### Repères Savoir et Comprendre

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

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

#### >>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

#### >>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005

#### >>> Douleur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

#### >>> Financement des aides humaines

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

#### >>> Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

#### >>> Le muscle squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

#### >>> Le système musculaire squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

#### >>> Les essais thérapeutiques en questions

Repère 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

Repère 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

#### >>> Scolarité et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

#### >>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

#### >>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

#### >>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

### Sites internet

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

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

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

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

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

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

**WEB** [www.mdaenespanol.org](http://www.mdaenespanol.org) (en espagnol).

### Numéros de téléphone utiles

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

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

- Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

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

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

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

- Maladies Rares Info Service

☎ 0810 63 19 20

## Glossaire

Les **acides aminés** constituent une famille de petites molécules qui sont utilisées dans les cellules principalement pour fabriquer les protéines.

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillement, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (accompagnement extérieur (pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...), entretien du logement, du linge, préparation des repas...).

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

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

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

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

### L'Allocation pour adultes

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

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (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/](http://www.handicap.gouv.fr/) > Les aides et prestations

**WEB** [www.caf.fr](http://www.caf.fr) > Les prestations

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

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

L'**ARN messager** est une réplique d'une région d'ADN correspondant à un gène et sert de modèle à la synthèse d'une protéine. Il est constitué d'un enchaînement de nucléotides (de structure proche à celle de l'ADN) qui détermine la séquence en acides aminés de la protéine.

La transmission **autosomique** concerne les gènes portés sur les autosomes, c'est-à-dire un des 46 chromosomes humains à l'exception des 2 chromosomes sexuels (X et Y). Un caractère autosomique peut donc se retrouver aussi bien chez les hommes que chez les femmes.

Un **auxiliaire de vie scolaire (AVS)** accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, 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](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité

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.

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

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

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

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

Pendant la division cellulaire, l'ADN, situé dans le noyau des cellules, est organisé sous forme de fins bâtonnets : les **chromosomes**. Chez l'être humain, il y a 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

**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 d'attribution de cartes d'invalidité. Elle est composée de 23 membres représentant les associations de personnes en situation de handicap, le Conseil Général, les services de l'État (comme l'Éducation nationale), les organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, les associations de parents d'élèves, des gestionnaires d'établissement médico-social... Elle peut aussi fonctionner dans une formation restreinte (un représentant du secteur associatif, un représentant du conseil général et un représentant de l'État) pour les demandes simples (par exemple les renouvellements).

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

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

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

**WEB** [www.caf.fr](http://www.caf.fr) > Les prestations

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique). La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique. La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations et ses

inquiétudes vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir.

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

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

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

**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).

Le **diagnostic clinique** est un diagnostic fondé sur les symptômes que présente un patient et sur l'examen physique fait par le médecin. Le **diagnostic moléculaire** est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la maladie, il permet de confirmer le diagnostic clinique.

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée. Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de

grossesse), l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

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

Le **diagnostic prénatal (DPN)** permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une particulière gravité". L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus. 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 appartenant à une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique alors qu'elle-même ne présente aucun symptôme est porteuse ou non de la mutation responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

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

Une maladie héréditaire est transmise sur le mode **dominant** lorsque la personne malade a une copie du gène porteuse de l'anomalie génique et une copie normale du gène. Les conséquences de l'anomalie de l'une des deux copies du gène se manifestent même si l'autre copie du gène n'est pas altérée.

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

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

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

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

La **dysphagie** est une difficulté pour avaler se manifestant par une sensation de gêne ou de blocage de la progression des aliments dans l'œsophage.

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie permettant de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore permet, en particulier, de dépister des anomalies de tailles, de formes ou de mouvement des différentes parties du cœur et de mesurer la fraction d'éjection systolique, un indice qui reflète la fonction contractile du muscle cardiaque.

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

Il permet de détecter d'éventuelles difficultés du cœur à maintenir sa cadence de contraction à un rythme régulier et harmonieux (troubles du rythme) ou encore, des signes d'infarctus du myocarde.

L'**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.

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

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

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

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

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

L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des

muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

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

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

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

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque de la nourriture, ou même de la salive, passe dans les voies respiratoires (la trachée) et non dans le tube digestif (l'œsophage). Elle risque d'obstruer partiellement ou totalement les voies respiratoires. La toux permet d'éliminer les aliments (ou la salive) des voies aériennes.

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

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope.

Les fibres 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...).

Les fibres 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'effort brefs et très intenses.

La proportion de fibres lentes et de fibres rapides 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.

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

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO<sub>2</sub>) et le dioxygène (O<sub>2</sub>) qui sont dissous dans le sang - sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin (gazométrie). Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

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

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

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

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

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

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

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

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

L'**IRM** ou **imagerie par résonance magnétique** est une technique

d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.

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

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

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

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

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

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

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

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

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (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/](http://www.handicap.gouv.fr/) > Les aides et prestations

**WEB** [www.caf.fr](http://www.caf.fr) > Les prestations

Les **maladies à triplets** sont des maladies génétiques dues à l'augmentation importante du nombre de répétition d'une petite séquence d'ADN, composée de 3 nucléotides (triplets, ou trinucleotides). A chaque groupe de 3 nucléotides (triplet) sur un gène correspond un acide aminé dans la protéine codée par le gène. Par exemple, lorsque le triplet CAG, qui code l'acide aminé glutamine est répété un grand nombre de fois, la protéine mutée va comporter une longue chaîne de glutamine (polyglutamine), qui affecte son activité normale dans la cellule.

Il existe une dizaine de maladies génétiques à triplets identifiées, dont la chorée de Huntington, la dystrophie myotonique de Steinert, la dystrophie musculaire oculo-pharyngée, le syndrome de l'X fragile...

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

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

recherche, de l'information et de la prise en charge.

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

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

**La manœuvre de Heimlich** Si les voies respiratoires sont complètement obstruées, la personne ne peut plus parler, ne peut plus respirer, ne tousse pas. Il faut alors que quelqu'un de son entourage l'aide à déloger ce qui est coincé dans la gorge grâce à une manœuvre simple.

Dans un premier temps pencher la personne en avant et effectuer quatre à cinq claques dans le dos, entre les deux omoplates, avec le plat de la main ouverte. Il est important que la personne soit bien penchée en avant pour que l'obstacle dégagé sorte de la bouche plutôt que de retourner dans les voies aériennes (il faut soutenir la personne au niveau des épaules avec l'autre bras).

Si les claques dans le dos ne sont pas efficaces, la manœuvre de Heimlich par une personne de l'entourage permet d'expulser le corps étranger coincé dans les voies respiratoires.

Derrière la personne, les bras lui entourant la taille, pencher la personne en avant. Placer un poing fermé au dessus du nombril et sous les côtes (la paume est orientée vers le sol), l'autre main par-dessus et enfoncer le poing d'un coup sec vers soi et vers le haut. Si la personne est debout, passez une jambe entre les siennes pour avoir un bon point d'appui.

Chez une personne obèse, la compression se fait plus haut, au milieu du sternum (mais pas trop proche de la pointe inférieure du sternum), le geste est réalisé vers soi, et non plus vers soi et vers le haut. Répéter jusqu'à cinq fois cette technique.

Si la manœuvre n'a pas été efficace, il ne faut pas hésiter à recommencer plusieurs fois et avec plus de puissance les claques dans le dos puis la manœuvre de Heimlich.

**WEB** <http://www.croix-rouge.fr/Je-me-forme/Particuliers/Les-6-gestes-de-base/L-etouffement>

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

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

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

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire, notamment la **Mesure de Fonction Motrice (MFM)** ou la Mesure d'Indépendance Fonctionnelle (MIF). Pendant l'examen, le soignant demande au malade de réaliser une série d'exercices (mouvements pour la MFM, tâches de la vie quotidienne pour la MIF). Pour chaque exercice, la manière dont la personne réalise le mouvement demandé détermine un **score fonctionnel** qui donne une mesure chiffrée des capacités motrices de la personne.

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

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

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

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

**Les muscles 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

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

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

**Un nucléotide** est l'unité de base de la molécule d'ADN et est de 4 sortes différentes (A, T, G, C). A chaque combinaison de 3 nucléotides (**triplet** ou **trinucléotide**) sur le gène correspond un acide aminé dans la protéine.

**L'ophtalmoplégie** est une faiblesse, voire une paralysie des muscles de l'œil. **L'ophtalmoplégie externe** ne touche que les muscles responsables des mouvements des yeux, les muscles de l'accommodation oculaire sont préservés.

**Les opiacés** sont des médicaments utilisés principalement pour traiter les douleurs intenses ou rebelles aux autres antalgiques (paracétamol, aspirine...). Ils peuvent aussi être prescrits pour soulager la toux ou la diarrhée.

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

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

**Une pneumopathie d'inhalation** est une affection respiratoire liée à la présence dans les voies aériennes de débris alimentaires ou de salive entraînant une infection pulmonaire.

**La prestation de compensation du handicap (PCH)** est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des

besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.

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

**WEB** [www.handicap.gouv.fr/](http://www.handicap.gouv.fr/) > [Les aides et prestations](#) > [Le droit à compensation](#) > [La Prestation de compensation](#)

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

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

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

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

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

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à

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

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% 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.

La **queue polyA** est accrochée à une des extrémités des ARN messagers. Elle est constituée d'une succession de bases de type Adénine (A). Elle joue un rôle dans la stabilisation et le transport du noyau vers le cytoplasme des ARN messagers.

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

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

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.

Un **sphincter** est un muscle circulaire autour d'un conduit naturel (sphincter de l'œsophage, sphincter de la vessie...) qui en se contractant ferme totalement ou partiellement un orifice ou un conduit du corps. L'ouverture se fait lorsque le muscle se relâche. Sa commande peut être volontaire ou automatique (en réflexe à certaines stimulations).

Le **sphincter supérieur de l'œsophage** est un muscle circulaire, situé à la partie haute de l'œsophage et qui ne s'ouvre qu'au moment où on avale. Fermé, il empêche l'entrée d'air

dans le tube digestif lors de l'inspiration et un éventuel reflux de débris alimentaires de l'œsophage vers la trachée.

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.

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

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

Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il n'est pratiqué qu'à la condition du plein accord de celui qui s'y soumet.

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

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).

Contrairement aux méthodes pharmacologiques basées sur l'emploi de molécules chimiques, la **thérapie cellulaire** est fondée sur l'utilisation de cellules vivantes. Cette technique consiste à prélever des cellules soit chez le patient à traiter, soit chez un donneur, à les purifier et éventuellement, à les modifier et les multiplier. Ces cellules sont alors réimplantées chez le malade pour remplacer des cellules déficientes ou disparues.

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

*gêne respiratoire) par des professionnels ou par l'entourage de la personne malade elles diminuent le risque d'encombrement bronchique.*

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Vie quotidienne > Prévention/Soins > La toux assistée

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

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

*Deux modes de ventilation assistée sont possibles :*

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur
- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par

*une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.*

**>>** [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#), 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