



La dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale

sommaire

La FSHD, c'est quoi ?

→ page 2

Une maladie, plusieurs formes

→ page 4

Atténuer les symptômes et prévenir les complications

→ page 8

Vivre avec une FSHD à l'âge adulte

→ page 13

Faire face au handicap invisible

→ page 17

La dystrophie musculaire ou myopathie facio-scapulo-humérale (FSHD ou FSH) est une maladie génétique d'évolution lente qui touche les muscles du visage, des épaules et des bras. D'autres manifestations, musculaires ou non, sont également possibles. Les premiers symptômes apparaissent en général vers l'âge de 20 ans, ce qui en fait une maladie de l'adulte. Cependant, la maladie peut aussi apparaître dès l'enfance, sous une forme plus sévère ou au contraire, à un âge plus tardif, avec peu de symptômes. Il existe deux types de FSHD : la FSHD1 (95% des cas) et la FSHD2 (5% des cas), qui présentent les mêmes symptômes mais se distinguent par leur cause génétique. En l'absence, pour le moment, de traitement spécifique de la maladie, une prise en charge dite «symptomatique» est recommandée afin de prévenir et d'atténuer les symptômes ainsi que d'améliorer le quotidien des patients.

ET AUSSI...

En pratique

Les bénéfices d'un suivi médical : réduire les symptômes pour améliorer son quotidien !

Conseils

Pour remédier aux différents handicaps invisibles : découvrez plusieurs exemples d'adaptations possibles.

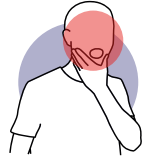
La FSHD, c'est quoi ?

La dystrophie musculaire ou myopathie facio-scapulo-humérale (FSHD ou FSH) est une maladie musculaire (myopathie) d'origine génétique qui figure parmi les plus fréquentes chez l'adulte. Le plus souvent, les symptômes apparaissent tardivement et évoluent lentement. Alors, comment les distinguer ?

On estime que 4,5 personnes sur 100 000 seraient atteintes de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (FSHD), ce qui correspondrait à environ 3 000 personnes en France. Elle touche aussi bien les femmes que les hommes, tout en étant un peu plus sévère chez ces derniers. L'âge de début d'apparition de la maladie avoisine les 20 ans chez les hommes et 30 ans chez les femmes.

La FSHD se caractérise notamment par une diminution du volume des muscles (atrophie) et une faiblesse musculaire qui commencent généralement dans le haut du corps pour ensuite descendre vers le tronc, le ventre, les jambes... Cependant, la maladie se manifeste de façon différente d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille.

« Facio » pour le visage



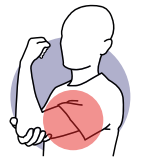
Les premiers symptômes de la maladie apparaissent le plus souvent au niveau des muscles du visage (*facio* faisant référence à la face) et plus particulièrement des muscles des yeux et de la bouche. Cela peut se traduire par des yeux qui restent légèrement ouverts pendant le sommeil, des conjonctivites répétées, des difficultés à siffler ou à gonfler les joues, à boire avec une paille, à plisser les lèvres, à sourire... Ces symptômes sont le plus souvent peu sévères, voire discrets et peu évolutifs, mais ils peuvent donner un aspect figé au visage, avec un manque d'expressivité.

« Scapulo » pour les épaules



Une atteinte des muscles des épaules (*scapula* en latin) apparaît également précocement, avec entre autres une faiblesse des muscles qui stabilisent les omoplates. Très fréquemment, les omoplates ne restent plus collées au dos et ressortent vers l'arrière (décollement des omoplates). Les mouvements des épaules peuvent être douloureux ; attraper un objet en hauteur devient alors difficile.

« Humérale » pour les bras



Peu à peu la maladie va venir toucher les muscles des bras (humérale étant relatif à l'humérus qui est l'os du bras). Les malades présentent des difficultés pour soulever des objets au-dessus des épaules, se coiffer, se laver les cheveux... En revanche, les muscles des avant-bras et des mains sont peu affectés.

D'autres atteintes musculaires...

Au fur et à mesure de sa progression, la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale peut aussi toucher d'autres muscles comme ceux de l'abdomen, du thorax ou des jambes. Des problèmes pour avaler peuvent survenir. Le ventre peut être détendu et le bas du dos cambré (hyperlordose). Des difficultés pour lever les pieds, en raison d'une faiblesse des muscles dits « releveurs » du pied qui permettent d'en soulever la partie avant (les orteils), sont fréquentes. On parle alors de « pied tombant » (ou steppage) car celui-ci accroche le sol et provoque des chutes. Après l'âge de 50 ans, 15 à 20 % des patients auront besoin d'un fauteuil roulant. Une atteinte respiratoire peut être associée à la maladie mais reste peu fréquente. L'atteinte cardiaque est très rare.

... ou non musculaires

Des atteintes en dehors des muscles sont également possibles : problème d'audition, de vascularisation de la rétine... Des douleurs chroniques et une fatigue importante sont aussi très souvent ressenties.

Plutôt FSHD, FSH ou DMFSH ?

On retrouve les trois sigles pour parler de la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, FSHD étant la dénomination internationale (pour *facioscapulohumeral dystrophy*).

Il s'avère que FSH est aussi le sigle d'une hormone (l'hormone folliculo-stimulante) ce qui peut prêter à confusion, surtout dans le domaine des sciences ! C'est pourquoi le terme FSHD est de plus en plus utilisé, même en français.

Une asymétrie typique

Une des particularités de la FSHD est qu'elle ne touche pas les deux côtés du corps de la même façon : on parle d'asymétrie. Très souvent, un bras ou une omoplate est plus affecté d'un côté que de l'autre. Cette asymétrie est variable d'une personne à l'autre, y compris dans une même famille. Cette caractéristique typique de la maladie permet de la reconnaître et de faciliter le diagnostic.



Une maladie, plusieurs formes

En dehors des caractéristiques habituelles de la maladie, on distingue différentes formes de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale en fonction de l'âge d'apparition des premiers symptômes ou des causes génétiques. Quelques éléments de compréhension.

Un âge d'apparition de la maladie variable

En dehors de la forme la plus fréquente, dite «classique», qui débute vers l'âge de 20 ans, d'autres formes plus rares existent : l'une est précoce, sévère et très évolutive, tandis que l'autre est tardive, avec peu de symptômes.

UNE FORME INFANTILE SÉVÈRE

Dans de rares cas (une centaine en France), la maladie peut se déclarer dans l'enfance, avant l'âge de cinq ans pour l'atteinte faciale et de dix ans pour l'atteinte scapulaire. Contrairement à la FSHD classique, l'atteinte des muscles est

souvent symétrique et plus marquée, avec par exemple une paralysie du visage, parfois dès la naissance. Une perte d'audition et une atteinte des petits vaisseaux de la rétine sont également plus fréquentes. Chez ces patients, l'utilisation du fauteuil roulant s'avère souvent indispensable pour se déplacer.

UNE FORME À DÉBUT TARDIF PEU SYMPTOMATIQUE

À l'inverse de la forme infantile, il existe aussi une forme d'apparition tardive, après l'âge de

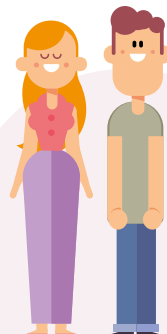
DIFFÉRENTES FORMES DE FSHD EN FONCTION DE L'ÂGE DE DÉBUT DE LA MALADIE

Forme infantile

- Début < 5 ans pour l'atteinte faciale et < 10 ans pour l'atteinte scapulaire
- Évolution rapide et sévère



10%



70%

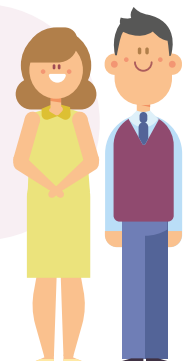
Forme classique

- Début autour de l'âge de 20 ans
- Évolution lente
- Espérance de vie normale

20%

Forme à début tardif

- Début > 50 ans
- Peu, voire pas de symptôme (asymptomatique)



50 ans, pour laquelle les malades présentent majoritairement très peu de symptômes. Certains peuvent même rester asymptomatiques (c'est-à-dire sans symptômes) toute leur vie.

Des causes génétiques différentes

L'étude des mécanismes moléculaires en cause dans la FSHD a permis d'en différencier deux types : la FSHD1 et la FSHD2, similaires sur le plan clinique, mais différentes sur le plan génétique.

HABITUELLEMENT, SUR LE CHROMOSOME 4

Chez les personnes indemnes de la maladie, le chromosome 4 porte sur l'une de ses extrémités plusieurs répétitions (entre 11 et 100) d'une petite séquence d'ADN appelée *D4Z4*. À cet endroit, l'ADN est très compact et « méthylé », c'est-à-dire qu'il porte des petits éléments chimiques appelés « groupements méthyles » qui vont agir sur l'expression des gènes : il ne permet pas l'expression du gène *DUX4*. C'est un mécanisme dit « épigénétique ».

LA FSHD1

Une très grande majorité des patients (95%) est atteinte de la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de type 1 (FSHD1). Dans la FSHD1, il y a moins de répétitions *D4Z4* (entre 1 et 10) sur le chromosome 4 que chez les personnes indemnes de la maladie. Cette contraction *D4Z4* provoque un relâchement de l'ADN ; il est moins compact et plus accessible, ce qui entraîne l'expression anormale du gène toxique *DUX4* dans les muscles. Le chromosome 4 de ces patients doit aussi posséder une autre anomalie génétique qui rend le gène *DUX4* susceptible à cette expression anormale. On parle de chromosome 4 permissif.

LA FSHD2

Beaucoup plus rare, la FSHD de type 2 (FSHD2) concerne environ 5% des patients. Dans la FSHD2, le nombre de répétitions *D4Z4* n'est pas ou peu affecté. En revanche, comme dans la FSHD1, les malades doivent présenter un chromosome 4 permissif, et la région *D4Z4* de l'ADN est moins compacte, entraînant l'expression anormale du

L'épigénétique, qu'est-ce que c'est ?

Contrairement à la génétique qui étudie les gènes, l'épigénétique se consacre à l'étude des facteurs autres que génétiques (alimentation, médicament, stress...) qui peuvent modifier l'activation des gènes. Les modifications épigénétiques concernent l'organisation de l'ADN, qui va être plus ou moins compact, plus ou moins méthylé..., et non son contenu qui, lui, est conservé. Ces modifications peuvent se produire spontanément, en réponse à l'environnement, et être réversibles. Les facteurs épigénétiques expliquent, par exemple, en partie, les différences qu'il peut y avoir entre de vrais jumeaux.

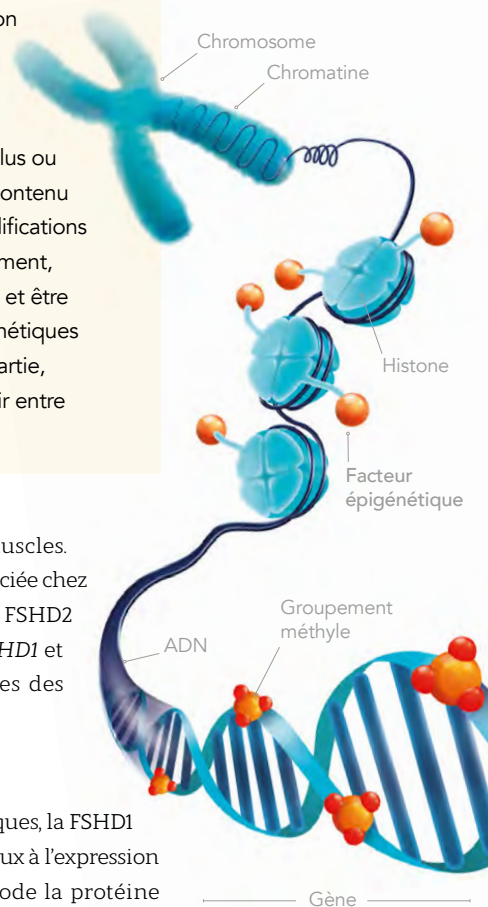
gène toxique *DUX4* dans les muscles. Cette relaxation de l'ADN est associée chez 85% des personnes atteintes de FSHD2 à des anomalies du gène *SMCHD1* et chez les autres à des anomalies des gènes *DNMT3B* ou *LRIF1*.

LA FSHD1 ET LA FSHD2 : DES SIMILITUDES

Malgré leurs différences génétiques, la FSHD1 et la FSHD2 conduisent toutes deux à l'expression aberrante du gène *DUX4* qui code la protéine *DUX4* impliquée dans l'inflammation et la destruction des fibres musculaires.

Concernant les symptômes, la FSHD1 et la FSHD2 sont similaires, voire indifférenciables, à l'exception de l'âge de début de la maladie qui est plus tardif dans la FSHD2.

Dans de très rares cas, les malades peuvent être porteurs à la fois d'une réduction du nombre de répétitions *D4Z4* et d'une anomalie du gène *SMCHD1*. Ils sont alors atteints d'une forme sévère à début précoce et évoluant rapidement.



PLUS DE 100 ANS D'HISTOIRE

Maladie de Landouzy-Dejerine

1^{ère} description de la FSHD par deux médecins français, les docteurs Louis Landouzy et Jules Dejerine

1-10 répétitions *D4Z4*

La FSHD1 est associée avec 1 à 10 répétitions *D4Z4* sur le chromosome 4

Gène *DUX4*

Le gène *DUX4* est identifié comme étant toxique dans la FSHD

Gène *SMCHD1*

Le gène *SMCHD1* est identifié comme l'une des causes de la FSHD2

Gène *DNMT3B*

Le gène *DNMT3B* est identifié comme l'une des causes de la FSHD2

1^{er} essai clinique contre *DUX4*

Début du premier essai clinique avec un candidat-médicament ciblant l'expression de *DUX4*

Gène *LRIF1*

Le gène *LRIF1* est identifié comme l'une des causes de la FSHD2

1885

1992

2010

2012

2016

2019

2020

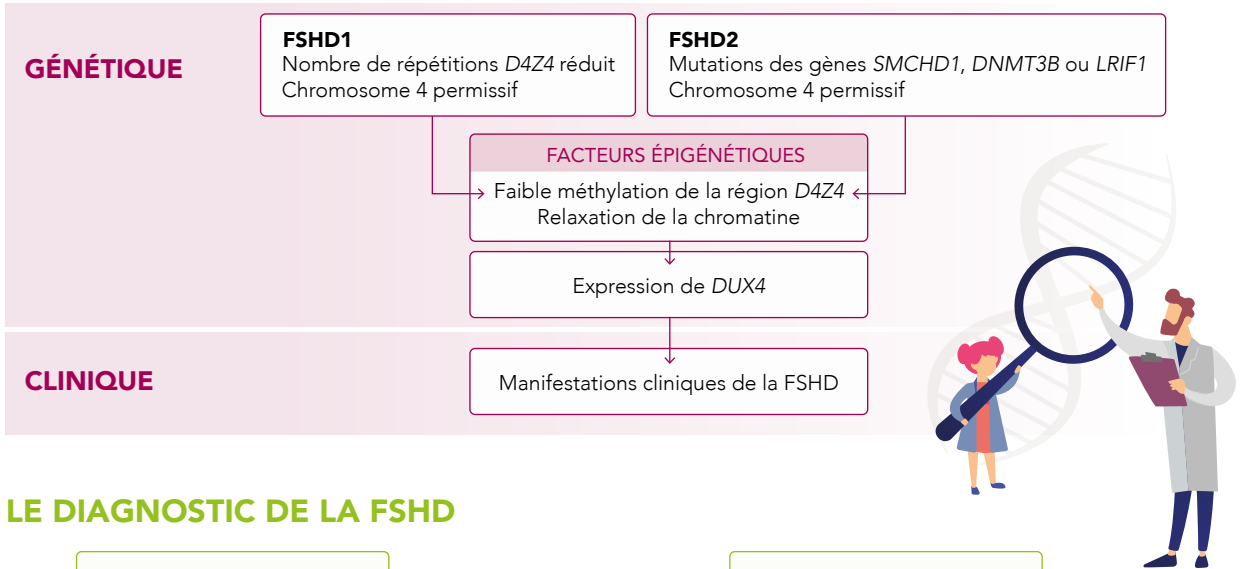
Deux facteurs qui influencent l'importance des symptômes

- L'âge de début de la maladie : plus tôt apparaît la FSHD, plus la maladie risque d'être sévère et de progresser rapidement.
- Le nombre de répétitions *D4Z4*, corrélé dans la plupart des cas à la gravité de la maladie : moins il y a de répétitions *D4Z4* (1 à 3), plus les symptômes seront importants et/ou d'apparition précoce. En revanche, la maladie sera moins sévère, voire asymptomatique, et d'apparition plus tardive si le patient porte 8 à 10 répétitions *D4Z4*.

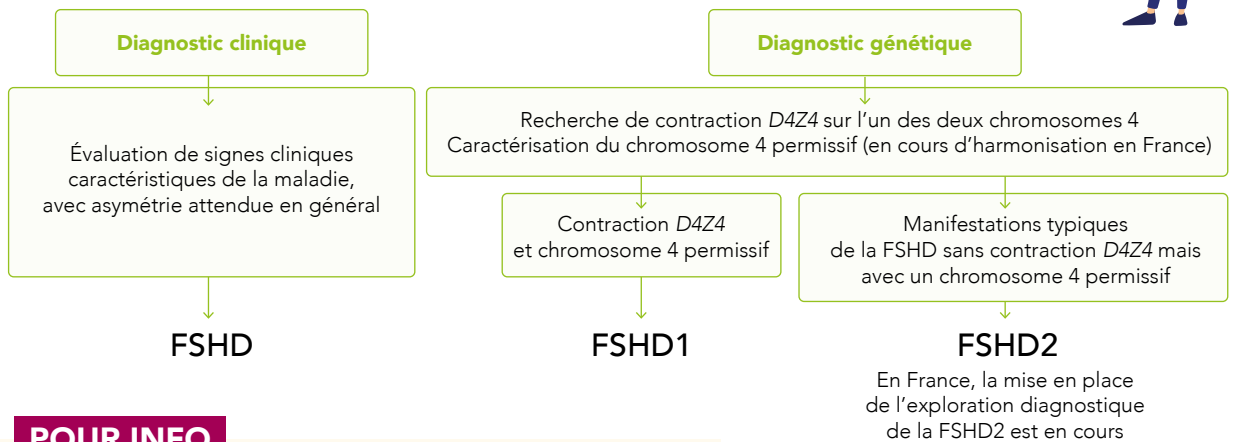
UN RISQUE DE TRANSMISSION À LA DESCENDANCE

La FSHD1 se transmet selon un mode autosomique dominant, c'est-à-dire qu'il suffit d'avoir l'anomalie moléculaire sur un seul des deux chromosomes 4 pour que la personne soit malade. Si l'un des deux parents présente cette anomalie, il y a un risque sur deux pour que l'enfant soit également porteur de cette anomalie et soit malade. Il existe aussi des cas dits «sporadiques» (10 à 30 %) chez lesquels l'anomalie génétique est apparue de façon spontanée. Ces personnes sont alors malades bien que leurs parents ne le soient pas. Elles auront aussi un risque sur deux de transmettre cette anomalie génétique à leur descendance. Pour la FSHD2, le mode de transmission peut être dominant (avec un risque sur deux de transmettre l'anomalie génétique) ou récessif (avec un risque sur quatre, car deux copies anormales sur les deux chromosomes sont nécessaires pour que la maladie se déclare). Avec 60% des cas, la survenue sporadique est plus élevée que dans la FSHD1.

LA FSHD, DE LA GÉNÉTIQUE À LA CLINIQUE



LE DIAGNOSTIC DE LA FSHD



POUR INFO

Et du côté de la recherche et des essais cliniques ?

Dans la FSHD, la recherche avance à grands pas. Bien que complexes, les causes génétiques de la maladie commencent à être mieux comprises. Plusieurs pistes thérapeutiques ou candidats-médicaments sont à l'étude, aussi bien en laboratoire, sur des modèles expérimentaux, que dans le cadre d'essais cliniques auprès des personnes atteintes de FSHD. Les principales approches de traitement étudiées ciblent différentes étapes du mécanisme moléculaire impliqué dans la maladie : inhiber ou piéger *DUX4*, agir sur les gènes cibles de *DUX4* ou sur des facteurs épigénétiques... Il s'agit principalement de pharmacothérapies.

Pour aller plus loin ►

Les Avancées de la recherche dans la myopathie facio-scapulo-humérale



Atténuer les symptômes et prévenir les complications

En attendant l'arrivée de médicaments spécifiques de la maladie, la prise en charge de la FSHD est dite «symptomatique», c'est-à-dire qu'elle va cibler les manifestations de la maladie afin de les atténuer, d'empêcher leur progression, voire de prévenir l'apparition de leurs complications. En pratique, comment cela se passe-t-il ? Quelles sont les recommandations ?

Un suivi pluridisciplinaire...

Bien qu'ils évoluent souvent lentement, les symptômes de la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (FSHD) peuvent concerner de nombreuses parties du corps, allant des muscles aux articulations en passant par divers organes comme les yeux, les oreilles, les poumons... Par conséquent, le suivi de la FSHD doit être pluridisciplinaire : il va impliquer différents professionnels de santé (neurologue, médecin de médecine physique et de réadaptation (MPR), kinésithérapeute, ergothérapeute...) qui prodigueront des soins personnalisés et adaptés à chaque

malade. C'est d'ailleurs le rôle des «Consultations pluridisciplinaires» qui regroupent en un même lieu, dans un Centre de Référence ou de Compétences, une équipe de spécialistes des maladies neuromusculaires.

... et régulier

En France, les spécialistes experts de la FSHD recommandent un bilan de suivi dans un Centre de Référence ou de Compétences pour les maladies neuromusculaires une fois par an. Ce suivi pourra être espacé pour les formes peu évolutives ou à l'inverse être plus fréquent pour les formes plus sévères.

Une prise en charge en kinésithérapie

Pour soulager leurs symptômes, les personnes atteintes de FSHD utilisent préférentiellement la kinésithérapie, l'ergothérapie, des exercices et des aides à la mobilité (en dehors de la prise éventuelle de médicaments).

Des séances de kinésithérapie sont recommandées une à deux fois par semaine ; la fréquence est à adapter à chaque patient. L'important est la régularité. À l'aide de massages, d'étirements ou d'exercices, elles vont permettre de soulager les douleurs, de préserver certaines fonctions

RECOMMANDATION POUR LA FRÉQUENCE DU SUIVI MÉDICAL

FORMES

infantile → Tous les 6 mois

classique → Tous les ans

à début tardif → Tous les 2 ans

(marche, préhension...) et de prévenir l'apparition d'autres symptômes (renforcement musculaire). Elles pourront ainsi cibler les muscles de la ceinture scapulaire et des bras, des membres inférieurs, les abdominaux, les muscles du visage... Le kinésithérapeute adapte sa prise en charge à chaque situation en fonction des symptômes, de la fatigabilité et des douleurs ressenties.

Une activité physique adaptée

Dans la FSHD comme ailleurs, l'inactivité physique et la sédentarité doivent être évitées autant que possible. Une mobilisation du corps et des muscles, même modeste, permet déjà d'améliorer son état de santé et de se sentir mieux. Ainsi, la pratique régulière d'une activité physique d'une durée, fréquence et intensité adaptées aux besoins du malade est bénéfique tant au niveau fonctionnel, tissulaire que psychologique. Sur le territoire français se développe progressivement un réseau de «Maisons Sport-Santé» avec des interventions d'enseignants en activités physiques adaptées (APA).

Dans la FSHD, il s'agit principalement d'exercices d'endurance (aérobie) d'intensité modérée comme la marche, le vélo, la natation, les gymnastiques douces (Tai-chi-chuan, Qi Gong, Pilates...). Les activités de balnéothérapie peuvent être plus appropriées pour les personnes présentant une atteinte plus importante. Progressivement, l'intensité et la durée des exercices pourront être augmentées. Un temps de repos d'une journée entre deux séances est nécessaire pour laisser le temps aux muscles de récupérer de l'effort fourni.

Un entraînement mixte associant entraînement d'endurance et en force est également efficace dans la FSHD. Réalisé à domicile par 16 participants atteints de FSHD pendant six mois avec trois séances de 35 minutes d'exercice sur un vélo d'appartement, par semaine, il a diminué leur fatigue et augmenté leur force et la qualité de leurs muscles selon une étude soutenue par l'AFM-Téléthon.

POUR INFO

Un enseignant d'activité physique adaptée (APA), c'est quoi?

Ce sont des spécialistes de la réadaptation et de la réhabilitation par l'activité physique des personnes atteintes de maladies chroniques invalidantes. Leur formation (Bac +3 ou +5) est centrée sur la connaissance du corps humain à l'exercice et en fonction des différents handicaps. À la différence du kinésithérapeute, qui doit traiter un patient à la fois, l'enseignant d'APA peut réaliser des interventions en groupe d'environ cinq patients. Si vous souhaitez être mis en lien avec un enseignant d'APA, rapprochez-vous du Centre de Référence/Compétences maladies rares le plus proche de chez vous, ou entrez en contact avec le réseau des [Maisons Sport-Santé](#).



À SAVOIR !

CONSULTATION SPÉCIALISÉE

Répartis dans toute la France, les Centres de Référence ou de Compétences vous accueillent pour un suivi pluridisciplinaire personnalisé : suivi de réadaptation (MPR), respiratoire, cardiologique... Ainsi, vous pouvez bénéficier d'une prise en charge globale en un même lieu et en une seule journée.



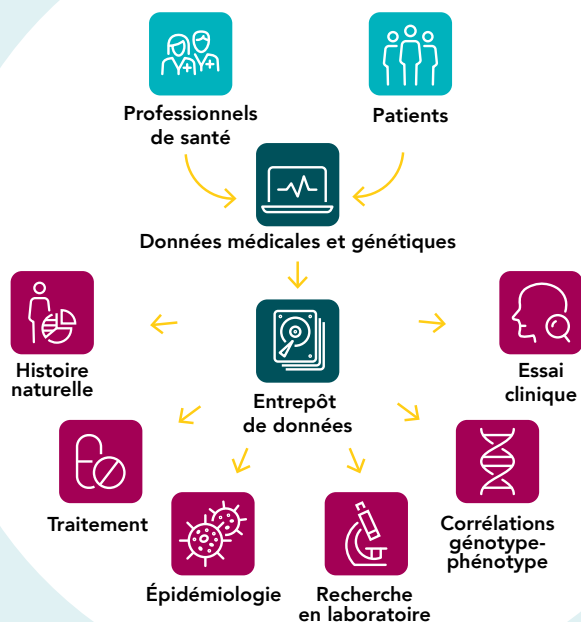
Pour trouver une consultation spécialisée près de chez vous :

<https://cutt.ly/Mwqkc9wL>



UN OBSERVATOIRE FSHD FRANÇAIS

Actif depuis 2013, l'Observatoire national français des personnes atteintes de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, soutenu par l'AFM-Téléthon, rassemble les informations génétiques et cliniques de plus de mille personnes atteintes de FSHD. Il s'agit d'un des plus grands registres consacrés à une maladie neuromusculaire au monde. L'objectif est d'améliorer les connaissances sur la maladie en recensant les données d'un maximum de personnes ainsi que de faciliter la mise en place d'essais cliniques et l'identification de patients susceptibles d'y participer. Les données proviennent soit d'un questionnaire rempli par le médecin, soit d'un auto-questionnaire complété par le patient lui-même.



Pour en savoir plus :

<https://fshd.fr>



BESOIN D'AIDE ?

Votre situation est spécifique : l'AFM-Téléthon vous accompagne !

- De la préparation à vos rendez-vous médicaux à la recherche de consultations spécialisées de proximité, en passant par des aides dans les démarches administratives, l'acquisition de matériels... le réseau des Services régionaux de l'AFM-Téléthon peut vous aider.

Ce réseau d'accompagnement dispose de **Référents parcours de santé (RPS)**, des professionnels qui maîtrisent les démarches administratives et connaissent bien l'impact de la maladie au quotidien. Ils sauront vous écouter et vous aider à trouver les solutions adaptées à votre situation. Pensez-y!

- Les réseaux de proximité AFM-Téléthon de personnes concernées par la maladie vous aident aussi à faire face à vos questions et problématiques rencontrées : Groupe d'Intérêt FSHD et Délégations départementales.

Contact : 0 800 35 36 37
ou www.afm-telethon.fr,
rubrique « vivre avec la maladie »
Blog du groupe d'intérêt FSHD

Des aides techniques et des appareillages pour favoriser l'autonomie

Dans la FSHD, les capacités physiques vont se modifier avec la progression de la maladie. L'utilisation d'appareillages et d'aides techniques peut aider à garder un maximum d'autonomie et à réduire la fatigue et les douleurs. Leur type peut aussi évoluer en fonction des besoins.

Il existe par exemple différents appareillages pour compenser un déficit des muscles releveurs du pied (attelles releveurs de pied ou chaussures sur mesure) ou des muscles du tronc (ceinture lombaire en cas d'hyperlordose)...

En cas de chutes ou de fatigabilité, une aide technique à la marche peut être prescrite en fonction de leur importance : canne, déambulateur, scooter ou fauteuil roulant... Des aménagements du domicile comme du lieu de travail peuvent aussi améliorer le quotidien. Vous pouvez demander conseil auprès de professionnels de santé tels que les ergothérapeutes, kinésithérapeutes et médecins de médecine physique et de réadaptation (MPR) qui connaissent bien ces aides et pourront vous guider au mieux dans leur choix et leur acquisition selon vos besoins.

Participer à la recherche de nouveaux traitements

Comme la FSHD évolue lentement et qu'il n'y a, pour le moment, pas de traitement spécifique de la maladie, les personnes concernées ne perçoivent pas toujours l'intérêt de consulter régulièrement pour le suivi médical de leur maladie. Cependant, les premiers essais cliniques ont démarré ; les premiers participants ont été inclus. En plus de bénéficier d'une prise en charge adaptée, être suivi(e) dans une consultation spécialisée d'un Centre de Référence ou de Compétences permet d'être identifié(e) par les équipes médicales et les futurs investigateurs d'essais cliniques. Ainsi, vous pourrez plus facilement être contacté(e) pour participer à un essai clinique si vous répondez aux critères d'inclusion de cet essai.



Faire du sport régulièrement me fait du bien

J'ai appris que j'étais atteint de FSHD quand j'avais environ 30 ans. Je faisais alors beaucoup de natation. Je me suis donc spécialisé dans la natation handisport de haut niveau et j'ai vraiment senti que faire du sport régulièrement, et, pour moi de manière intensive, permettait de stabiliser, voire de corriger certains symptômes de la maladie. Puis petit à petit, la maladie a continué d'évoluer et mon périmètre de marche a rétréci. J'ai accepté que le fauteuil devienne un moyen de locomotion et me suis d'ailleurs spécialisé dans le tennis en fauteuil, avec plusieurs entraînements par semaine. Je suis toutefois à l'écoute de mon corps si des douleurs apparaissent, et je continue de nager un peu, car être dans l'eau fait beaucoup de bien au corps.

Jérôme, 44 ans





À SAVOIR !

RESPECTER SES LIMITES

Avec l'apparition tardive des premiers symptômes, beaucoup de patients ont pris l'habitude de pratiquer une activité sportive, parfois même à haut niveau. La maladie en elle-même n'empêche pas la pratique d'un sport. Une activité physique, adaptée à l'état de santé et aux possibilités, permet de préserver les muscles et de contribuer au bien-être. En revanche, il est important d'apprendre à connaître ses limites et d'être attentif à sa fatigabilité pour ne pas arriver au stade de l'épuisement, qui peut être nocif pour les muscles. Une douleur après l'effort, plus importante qu'une courbature usuelle, peut être le signe que le muscle a été un peu trop sollicité. Parfois, un effort moins intense et des exercices doux peuvent aussi faire du bien !

PAROLE d'expert

Aurélie Barrière ergothérapeute

« D'abord, il est important pour l'ergothérapeute d'analyser le besoin, l'environnement et les attentes du malade afin de pouvoir lui proposer des aides techniques adaptées à son mode de vie. Leur utilisation va lui permettre de gagner en indépendance et d'assurer sa sécurité. Il existe notamment des aides techniques pour relever le pied, aider à positionner les épaules en hauteur, se déplacer (canne, scooter, fauteuil roulant...). Le recours à ces aides peut être progressif. Par exemple, pour l'aide au déplacement, avant d'arriver à l'utilisation d'un fauteuil roulant, on peut essayer un scooter, avec un siège pivotant qui aide à s'installer dessus, comme première étape pour commencer à accepter l'idée que certains déplacements peuvent être faits différemment qu'en position debout. Et qu'ils permettent ainsi d'aller plus loin et ailleurs que l'environnement habituel du malade ! »

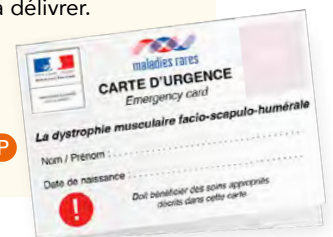
Carte d'urgence

Disponible depuis 2019, la carte d'urgence Dystrophie facio-scapulo-humérale présente les recommandations importantes pour la prise en charge médicale des personnes atteintes de FSHD en situation d'urgence. Seul un médecin peut la délivrer.



Pour en savoir plus :

<https://cutt.ly/LwqkcQOP>





Vivre avec une ESHD à l'âge adulte

À l'exception de rares cas de forme infantile, la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale apparaît surtout à l'âge adulte. D'abord discrets et peu gênants, les symptômes peuvent progressivement avoir des répercussions sur la vie de tous les jours. Anticiper et bien s'organiser sont les maîtres-mots pour améliorer son quotidien.

Exercer une activité professionnelle, avec des aménagements si nécessaire

Avec plus de la moitié des personnes malades qui travaillent, la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale est l'une des myopathies qui comptent le plus de personnes actives. Mais lorsque les premiers symptômes impactant l'activité professionnelle se font sentir, des aménagements de poste et d'horaires de travail peuvent être envisagés pour pouvoir continuer son activité aussi longtemps que possible. Pour cela, il faut être reconnu comme travailleur en situation de handicap. Cette

reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) doit être demandée auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Le salarié n'a aucune obligation de communiquer sa RQTH à son employeur mais s'il souhaite des aménagements de poste, il doit l'en informer. L'employeur est alors dans l'obligation d'aménager le poste de travail (article L.5213-6 du Code du Travail), le refus d'aménagement raisonnable pouvant constituer une discrimination.



À l'écoute et bienveillant

Pendant longtemps, j'ai préféré cacher ma maladie à mon employeur par crainte de perdre mon emploi. Je laissais même ma canne dans la voiture pour ne pas la montrer quand je me rendais au travail. Mais quand cela a été plus difficile à cacher, j'ai pris mon courage à deux mains et je me suis lancée. J'ai informé mon employeur qui a été très bienveillant et à l'écoute ! Dans le monde du travail, on aura toujours le droit à une petite réflexion désagréable, qu'on peut mal prendre. Mais c'est un peu pareil pour tout le monde, dans toute entreprise, il faut apprendre à s'endurcir ! Et comme aménagement de poste, j'ai réussi à obtenir quelques jours en télétravail, et ça avant même la Covid !

Sophie, 55 ans

PRÉPARER SA RETRAITE

Avant le 1^{er} janvier 2016, la RQTH était une condition suffisante pour bénéficier d'un départ à la retraite anticipé, à partir de 55 ans.

Depuis cette date, les salariés du secteur privé, les fonctionnaires et les travailleurs indépendants reconnus handicapés peuvent partir à la retraite à partir de 55 ans, uniquement s'ils remplissent les trois conditions cumulatives suivantes :

- une certaine durée d'assurance validée ;
- une certaine durée d'assurance cotisée ;
- un taux d'incapacité de 50 % au minimum tout au long de ces durées d'assurance (ou, pour les périodes jusqu'au 31 décembre 2015, une RQTH).

Les durées d'assurance demandées varient en fonction de la date de naissance du salarié. Si ces conditions pour la retraite anticipée ne sont pas remplies, il reste la possibilité du départ à la retraite à l'âge légal, avec une retraite de base du secteur privé, à taux plein, quelle que soit la durée d'assurance, dans les situations suivantes :

- si la personne est en situation d'incapacité au travail reconnue par le médecin conseil de l'Assurance-Maladie ;
- ou si la personne a une incapacité permanente reconnue d'au moins 50%.

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider et vous accompagner dans ces démarches administratives complexes.



Se déplacer et voyager

Dans la FSHD, la mobilité est longtemps préservée. Plus des trois quarts des patients de plus de 50 ans n'utilisent pas de fauteuil roulant pour se déplacer. Cependant, cette mobilité dépend aussi de l'atteinte musculaire, des douleurs, de l'état de fatigue, de la fréquence des chutes... qui peuvent impacter les capacités à se déplacer. Chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, les problèmes pour se déplacer ou le fait de ne plus pouvoir marcher sont ressentis comme parmi les plus difficiles à vivre.

En théorie, les bâtiments et les transports devraient tous être accessibles aux personnes en situation de handicap et à mobilité réduite (loi du 11 février 2005). En pratique, seul un petit nombre d'établissements recevant du public (transports en commun, musées, jardins...) ont été aménagés pour faciliter leurs déplacements. Partir en vacances et voyager est aussi possible avec une bonne préparation et une organisation à l'avance. On peut choisir de louer un logement de plain-pied, avec une douche à l'italienne... et de s'y rendre en utilisant un service d'assistance proposé en gare ou à l'aéroport.

DES SERVICES D'ASSISTANCE POUR VOUS ACCOMPAGNER

De nombreuses compagnies aériennes ou de train ont mis en place des services d'assistance pour les personnes en situation de handicap, au départ comme à l'arrivée. Elles proposent un accueil et un accompagnement jusqu'à sa place dans l'avion ou le train. Cela peut aider à réduire certaines appréhensions à se déplacer comme la peur d'être bousculé, d'avoir à monter des marches, de tomber... Pour utiliser ces services, il est important d'anticiper et de bien organiser son voyage.

Voyager n'est pas impossible, même en fauteuil !

J'ai la chance d'habiter dans une ville plutôt bien adaptée pour les personnes handicapées. Par exemple, les transports en commun sont facilement accessibles et me permettent de me déplacer dans de nombreux endroits en fauteuil roulant. Pour voyager, le train est aussi plutôt bien adapté, le tout c'est de bien anticiper : réserver son billet à l'avance, arriver à la gare avec un peu d'avance... Pour l'avion, c'est parfois un peu plus compliqué, mais pas impossible !

Sylvie, 63 ans

Fonder une famille, un projet qui se prépare

Dans la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, l'apparition des premiers symptômes est souvent tardive. Les malades ne savent pas toujours qu'ils sont porteurs de la maladie lorsque leur projet de devenir parent se concrétise. Cependant, la présence de la maladie dans la famille peut amener à s'interroger lorsqu'on envisage de faire un enfant.

Si vous avez un projet de famille, vous pouvez vous rendre dans une consultation de conseil génétique afin d'évaluer le risque de transmission de la maladie à votre descendance. Un généticien ou un conseiller en génétique fera le point avec vous et votre conjoint(e) sur votre situation familiale en fonction des informations dont vous disposez (histoire de la maladie, antécédents familiaux...), de votre statut génétique... Durant ces étapes, vous pouvez être soutenu(e)s et accompagné(e)s par un psychologue.

En cas de grossesse, si une anomalie génétique a bien été identifiée chez l'un des parents malades, une démarche de diagnostic prénatal (DPN) peut être envisagée afin de déterminer si le fœtus est lui aussi porteur de l'anomalie génétique. Le DPN est pratiqué dans le cas de maladies dites particulièrement graves. Or, la FSHD a longtemps été considérée comme une maladie de gravité modérée et ne rentrait pas dans ce cadre. Par ailleurs, une autre difficulté est qu'il est compliqué, dans la FSHD, d'estimer quelles seront les conséquences de la présence de l'anomalie génétique responsable de la maladie, à long terme, en particulier l'âge du début de la maladie et sa sévérité, chez l'enfant à naître. Pour toutes ces raisons, la demande de DPN dans la FSHD est plus ou moins facilement acceptée par les professionnels des consultations. Il est cependant important d'en parler avec votre médecin car cela se réfléchit au cas par cas et se décide entre plusieurs professionnels et vous. Un diagnostic préimplantatoire, réalisé dans le



◀ Pour en savoir plus

Repères
Conseil génétique
et maladies neuromusculaires

Repères
Les aides humaines
à domicile

LES CONJOINT(E)S, SOUVENT AUSSI DES AIDANTS

Contrairement à de nombreuses myopathies qui débutent dans l'enfance, et pour lesquelles les aidants familiaux sont le plus souvent les parents, la FSHD est une myopathie de l'adulte. Les éventuels aidants familiaux sont souvent le ou la conjoint(e), voire les enfants de la personne concernée. Ils peuvent ainsi l'aider à réaliser des actes de la vie quotidienne et être un soutien physique

comme moral. Le recours à d'autres aides humaines via un service prestataire, mandataire... peut aussi offrir un accompagnement dans les activités de la vie de tous les jours et soulager l'aidant familial.



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues

cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation *in vitro*, n'est en revanche pas proposé en France.

Concernant la grossesse, elle est considérée comme à risque et doit être surveillée. Il en est de même pour l'accouchement, qui pourra parfois être réalisé par voie basse sous péridurale.

Adapter son alimentation à ses besoins

Aucune étude n'a encore définitivement mis en évidence les bienfaits d'un régime alimentaire particulier dans la FSHD. D'une manière générale, une alimentation équilibrée et variée est recommandée : consommer au moins cinq portions de fruits et légumes par jour, éviter le grignotage entre les repas, limiter les aliments trop gras, sucrés, salés... Cela permettra d'éviter à la fois les carences alimentaires et une prise de poids importante, sources de douleurs musculo-articulaires, de fatigue excessive... Il est également conseillé d'adapter la quantité et la qualité des aliments ingérés en fonction des besoins du moment et de l'évolution de la maladie. Certains aliments vont être favorisés en cas de fatigue (sources de vitamines C par exemple, comme les agrumes), d'autres après une séance de sport ou de kinésithérapie (riches en glucides par exemple, accompagnés d'une bonne hydratation) : il est important d'être à l'écoute de ses besoins alimentaires.

En cas de problèmes pour avaler les aliments (aussi appelés troubles de la déglutition), rencontrés plus particulièrement dans les formes infantiles de la FSHD, une adaptation de leur texture (lisse ou moulinée, agrémentée de sauces...) peut faciliter leur prise. Prendre des petites bouchées et faire des pauses pendant le repas est également conseillé pour éviter d'avaler de travers (fausses routes). Des professionnels de la nutrition (nutritionniste, diététicien(ne)...) peuvent vous aider à faire le point sur votre alimentation, en fonction de votre état de santé, et vous donner des conseils pratiques.

Faire face au handicap invisible



Les symptômes de la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale ne sont pas tous visibles et décelables par l'entourage. Un certain nombre d'entre eux peut passer inaperçu ou être mal interprété. Pourtant, ils existent bien, et impactent la vie et les interactions sociales. Quelques conseils pour les surmonter.

Qu'appelle-t-on handicap invisible ?

Il s'agit d'un handicap qui ne se voit pas : il ne pourra être détecté que si le malade le signale. On associe souvent le handicap à un fauteuil roulant ou encore à une canne blanche. Or, d'après l'APF France handicap, près de 80% des personnes en situation de handicap ont un handicap invisible, qu'il s'agisse de troubles intellectuels, cognitifs, psychiques ou sensoriels (surdité...), de maladies invalidantes (sclérose en plaques, diabète...) ou encore d'anomalies musculosquelettiques. Souvent incompris ou minimisés, les handicaps

invisibles peuvent être la source de préjugés, de critiques...

Les personnes atteintes de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (FSHD) ont des atteintes qui ne sont pas perçues comme étant liées à une maladie (atteinte du muscle du visage, des bras...). Elles sont progressivement accompagnées d'autres formes de handicap invisible (fatigue, douleurs, chutes...) qui peuvent être gênantes dans la vie de tous les jours.

EN PARLER POUR RENDRE LE HANDICAP VISIBLE

N'hésitez pas à signaler l'existence de ces handicaps invisibles pour les faire exister aux yeux des autres. En parler vous aidera, ainsi que votre entourage, à mieux les appréhender. Se confronter au regard des autres n'est pas toujours facile. Vous pouvez en discuter avec un professionnel tel qu'un psychologue qui pourra vous aider à mieux gérer ces situations.

Retrouver l'expressivité de son visage

Dans la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, l'atteinte faciale peut entraîner des difficultés pour manger, boire, parler, mais aussi au niveau de l'expressivité du visage et de la communication non verbale. L'expres-

sion des émotions peut s'avérer compliquée, voire trompeuse car le visage est moins mobile, avec une lèvre inférieure qui peut être tombante. Par conséquent, les patients atteints de FSHD peuvent être considérés comme étant des personnes sévères ou tristes. Ils doivent souvent exagérer les mouvements de leurs muscles faciaux pour montrer leurs émotions.

L'atteinte des muscles des yeux peut empêcher une fermeture complète des paupières et provoquer des irritations, notamment pendant le sommeil. Pour les éviter, une prise en charge auprès d'un ophtalmologue, qui pourra prescrire des larmes artificielles ou un gel ophtalmique, est recommandée.

... EN CONSULTANT UN ORTHOPHONISTE

Un orthophoniste, spécialiste de la communication orale, évalue quels muscles sont impactés et fait travailler d'autres muscles pour compenser le déficit. Il pourra également recommander des exercices ou massages à réaliser devant le miroir pour apprendre à mieux s'approprier son visage.

Compenser la faiblesse des bras

Dès le début de la maladie, l'atteinte des muscles des épaules et des bras va rendre plus difficile l'action de les lever au-dessus des épaules. Tenir un téléphone à l'oreille, attraper des objets en hauteur, se coiffer... tous ces mouvements deviennent alors compliqués, sans que cela ne soit immédiatement perçu comme des conséquences de la maladie. Il existe des aides techniques pour pallier cette gêne : téléphone mains libres, support de bras pour accompagner les mouvements et diminuer la fatigue des muscles sollicités, pince de préhension pour saisir un objet, dispositifs à long manche... Un aménagement du domicile, avec par exemple un ajustement de la hauteur des étagères, aide également à attraper plus facilement les objets.



LE SAVIEZ-VOUS ?

La journée mondiale de lutte contre la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale a lieu tous les ans le 20 juin. Née aux États-Unis, cette initiative est l'occasion de parler et de sensibiliser autour de cette maladie.

À cette occasion, des actions peuvent être organisées localement ou sur les réseaux sociaux. Par exemple, aux États-Unis, les participants sont invités à célébrer cette journée sur les réseaux sociaux en publiant une photo d'eux avec une tranche d'orange à la place de leur sourire !
#WorldFSHDDay

... AVEC LA DOMOTIQUE

À l'aide d'une centrale de commande (tel qu'un smartphone), la domotique utilise des outils technologiques pour piloter à distance différents éléments de la maison. Elle permet par exemple d'allumer la lumière ou la télévision, de régler le chauffage, de déclencher un appareil électroménager, d'ouvrir un volet, ou aussi de réaliser des appels d'urgence et d'utiliser un interphone ! Ainsi, la domotique peut apporter plus d'autonomie et améliorer la qualité de vie.

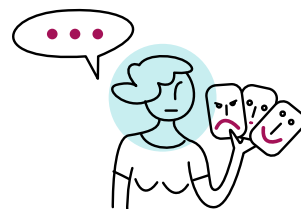
Soulager les douleurs

Près de la moitié des patients se plaignent de douleurs, qu'elles concernent les muscles, les articulations, les tendons ou encore les omoplates. D'intensité et de fréquence variables, elles peuvent devenir chroniques et avoir des répercussions sur la qualité de vie. Il est important d'en parler avec l'équipe soignante, notamment au kinésithérapeute, lequel, avec ses différentes techniques, va chercher à réduire ces douleurs. Un soutien médicamenteux est parfois nécessaire. Le recours à des ceintures lombaires, plus rarement à des colliers cervicaux ou des corsets, peut être utile dans le cas de douleurs dorsolombaires ou cervicales.

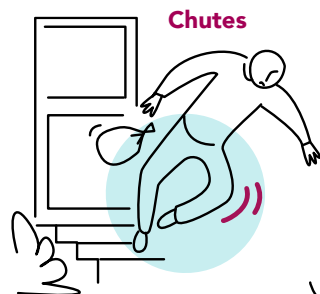
.. EN CHANGEANT RÉGULIÈREMENT DE POSITION

Certaines douleurs peuvent apparaître quand vous restez un long moment dans une même posture ou que vous ne bougez pas assez. Pensez donc à changer de position régulièrement aussi bien pendant la journée que la nuit, cela pourra vous aider à réduire les douleurs.

LES HANDICAPS INVISIBLES



Expressivité du visage



Chutes



Difficultés à lever les bras



Douleurs musculaires

Limiter les chutes

Dans la FSHD, les chutes sont fréquentes. Mais vues de l'extérieur, une démarche chancelante et des chutes répétées peuvent laisser penser à de la maladresse, voire à un état d'ébriété.

Ces chutes sont souvent provoquées par la faiblesse des muscles releveurs du pied. Elle empêche de lever correctement l'avant du pied, qui traîne au sol (pied tombant). Différents types d'aides techniques peuvent être utilisés pour compenser le déficit de ces muscles : attelles stabilisant le pied, chaussures sur mesure avec tige montante, releveurs de pied... Des exercices de renforcement et de proprioception peuvent aider à prévenir les chutes en mobilisant les muscles de la cheville ou de la posture (muscles des jambes, dos, abdominaux...). Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes et freinent les déplacements, notamment par peur de tomber, l'utilisation d'une aide technique à la marche peut être une solution. Selon le besoin, il pourra s'agir d'une canne, d'un déambulateur, d'un scooter ou d'un fauteuil roulant, pour un usage ponctuel ou régulier, voire quotidien.

... EN MODIFIANT SA POSTURE

Si descendre les escaliers peut paraître facile, monter sans tomber peut se révéler plus compliqué. L'utilisation de l'ascenseur limite les chutes et la fatigue, à condition qu'il y en ait un ! S'aider et s'appuyer sur la rampe d'escalier peut être une bonne alternative pour monter les marches. Relever plus haut les genoux ou utiliser des releveurs de pieds permettra également d'éviter que la pointe du pied n'accroche le sol et de faciliter les déplacements.

Rester actif malgré la fatigue

La fatigue concerne plus de 60% des personnes atteintes de FSHD. Cette grande fatigabilité peut impacter le quotidien et la vie sociale, notamment les relations avec l'entourage proche et professionnel qui peut la confondre avec de la paresse, en particulier lorsque des aménagements du temps de travail ou des arrêts de travail sont nécessaires.

... EN PRIORISANT LES TÂCHES ET EN S'ÉCOUTANT

Pour être moins fatigué(e) et vous économiser, vous pouvez choisir de conserver votre énergie pour réaliser les tâches qui vous paraissent les plus importantes ou celles que vous préférez faire. En revanche, n'hésitez pas à vous faire aider pour la réalisation de toutes celles qui vous semblent moins importantes ou moins urgentes (courses, ménage, travaux...). Vous pouvez également voir un ergothérapeute qui pourra vous aider à faciliter votre quotidien en vous proposant des appareils qui permettent d'accomplir des activités difficiles. Être à l'écoute de son corps et s'abstenir de vouloir tout faire est aussi important. Parfois, il est tout simplement bon de se reposer et de récupérer.



Plus d'avantages que d'inconvénients avec le fauteuil roulant

Accepter d'avoir recours au fauteuil roulant n'a pas été une étape facile, mais paradoxalement cela m'a offert plus de liberté. Je peux refaire des activités que je ne faisais plus parce que j'avais de plus en plus de mal à tenir debout. Avec le fauteuil, je peux aller faire mes courses avec mes filles, me promener, voyager... Continuer à vouloir marcher sans aide, c'est prendre le risque de tomber, de se faire mal, voire de se casser une jambe et de finir tout de même en fauteuil ! Sauf que dans ce cas-là, la rééducation est plus compliquée. Certes, il y a des choses qu'on peut moins faire en étant en fauteuil, mais au final il offre plus d'avantages que de désavantages !

Sylvie, 63 ans

Pour aller plus loin

SITES INTERNET

L'association AFM-Téléthon

www.afm-telethon.fr

Le Groupe d'Intérêt FSHD de l'AFM-Téléthon

<https://fsh.afm-telethon.fr/>

L'association américaine FSHD Society

<https://www.fshdsociety.org/>

L'association Alliance Maladies Rares

<https://alliance-maladies-rares.org>

LIVRES, REVUES ET DOCUMENTATION

La collection « Repères Savoir et Comprendre » qui couvre tous les grands sujets en lien avec les maladies neuromusculaires

<https://cutt.ly/MVIN5QI>

Les Avancées de la recherche dans la myopathie facio-scapulo-humérale

<https://cutt.ly/8wqkxEKA>

Le Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale

<https://cutt.ly/uwqkxzMh>

VIDEOS ET BLOGS

La chaîne YouTube de l'AFM-Téléthon

<https://www.youtube.com/c/afmtelethon>



Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale – BP 59 – 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 – Fax : 33 (0)1 60 77 12 16
Siège social : AFM – Téléthon – Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 06/2023 ISSN : 1769-1850

Rédaction : Lisa Cukierman

Validation : Pr Sabrina Sacconi, Dr Virginie De Bovis Milhe, Benoît Sanson, Aurélie Barrière, Sylvie Genet, Sophie Delille et Carmen Goncalves

e-mail : myoinfo@afm-telethon.fr

Maquette : Janro.design 33 (0)9 72 55 30 71

Illustrations : Lilapik, Christelle Forzale

Impression : L'Artesienne, 33 (0)3 21 72 78 90

Photos de couverture : iStock.com/Svisio,

© AFM-Téléthon

Remerciements : nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont participé à l'élaboration de ce Repères et témoigné de leur expérience.