



ZOOM SUR

la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine

- > DMC mérosine-négative
- > mérosinopathie primitive
- > mérosinopathie primaire
- > DMC 1A (MDC1A.)

SEPTEMBRE 2008

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) constituent, tant sur le plan clinique que génétique, un ensemble très hétérogène d'affections neuromusculaires. Ce document a pour but de présenter une information générale sur les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec votre équipe soignante.

Pour en savoir plus sur les dystrophies musculaires congénitales, vous pouvez aussi consulter le *Zoom sur... la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales* qui fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les DMC.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils sont disponibles sur le site internet de l'AFM et auprès du Service régional de votre région.

SOMMAIRE

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

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

Nous remercions pour leur
 contribution à ce document
 - M. Bendix (ergothérapeute,
 AFM),
 - M. Frischmann (psychologue,
 AFM)
 - L. Huynh (juriste, AFM),
 - L. Rambour (juriste, AFM),
 - C. Réveillère (psychologue,
 AFM),
 - Dr. A. Toutain (généticienne
 clinicienne, Tours),

- et toutes les personnes
 concernées par cette maladie
 qui ont pris le temps de relire et
 d'amender tout ou partie de ce
 document.

Qu'est-ce qu'une dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ? 4

La classification des dystrophies musculaires congénitales évolue au fur et à mesure que les connaissances sur ces maladies progressent. 5

La DMC avec déficit primaire en mérosine est-elle fréquente ? 7

A quoi est-elle due ? 8

Comment se manifeste la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ? 10

L'atteinte musculaire est constante et précoce 10
 Les déformations orthopédiques 10
 L'atteinte respiratoire 11
 Les anomalies de la substance blanche cérébrale 11
 L'atteinte de la déglutition peut nécessiter une adaptation de la texture des aliments 12
 Les troubles du transit et les troubles nutritionnels 12
 Des troubles cardiaques à type de cardiomyopathie 12

Comment évolue la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ? 13

Les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine partiel 13

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ? 14

A la naissance 14
 Dans les premiers mois ou années de vie 14
 Exceptionnellement, pendant la grossesse 14
 A l'âge adulte 14

Comment affirme-t-on le diagnostic de DMC avec déficit primaire en mérosine ? 15

La biopsie musculaire confirme qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale avec déficit en mérosine. 15
 Les études de génétique moléculaires confirment la présence d'anomalie(s) dans le gène *LAMA-2* 16
 Parfois, le diagnostic est difficile à établir 17

Comment se transmet la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ? 18

Le conseil génétique 19
 Le diagnostic prénatal 20

La surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie. 22

La prise en charge musculaire 22
 La prise en charge orthopédique est primordiale. 22
 La prise en charge respiratoire est le deuxième volet capital dans la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine 23
 La prise en charge orthodontique limite les déformations de la mâchoire et les problèmes d'occlusion dentaire 25
 La prise en charge nutritionnelle et digestive 25
 Y a-t-il des précautions particulières à prendre ? 27
 En cas d'anesthésie. 27
 En cas de grossesse. 27

L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides-techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne 29

Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire avec déficit en mérosine est susceptible de provoquer. 31

- Au moment du diagnostic..... 32
- L'accompagnement psychologique au cours de la vie..... 32
- L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique 33
- Se ressourcer 35

Où consulter, quand et comment ?..... 36

- Au moment du diagnostic..... 36
- Une surveillance régulière 36
- Une carte personnelle de soins 36

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap 38

- Le remboursement des soins médicaux..... 38
- La MDPH centralise les demandes de compensation..... 39
- La scolarité 40
- Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap 41
- Où se renseigner ? 43

Un peu d'histoire..... 45

Pour en savoir plus 47

- Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales 47
- Les Repères 47
- Numéros de téléphone utiles 48
- Sites internet..... 48

Glossaire 49

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

- la DMC avec déficit primaire en mérosine (ou DMC1A, MDC1A, DMC mérosine-négative, mérosinopathie primitive, mérosinopathie primaire)
>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine
- la DMC d'Ullrich (ou DMCU, DMC de type Ullrich-Bonneville, collagénopathie, DMC avec déficit en collagène VI, UCMD, myopathie scléro-atonique)
>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich
- la DMC avec déficit en intégrine alpha-7
>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales
- la DMC avec déficit en SEPN (ou syndrome de la colonne raide -*Rigid spine syndrome*- lié à des mutations du gène *SEPN1*)
>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine
- les alpha-dystroglycanopathies (ou DMC avec anomalies de la glycosylation) : syndrome de Walker-Warkurg (WWS), syndrome Muscle-Ceil-Cerveau (ou syndrome MEB, muscle-eye-brain), DMC avec déficit en FKRP, DMC de type Fukuyama (ou Maladie de Fukuyama, FCMD), DMC avec déficit en LARGE (MDC1D), syndromes cérébro-musculaires, DMC mérosine-positives, DMC forme hypertrophique non-progressive (MDC1B), DMC forme hypertrophique progressive (MDC1C).
>> Zoom sur les alphadystroglycanopathies

Les Zooms sur ces différentes formes de DMC sont disponibles sur le site de l'AFM **WEB** www.afm-telethon.fr > La Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies.

Qu'est-ce qu'une dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ?

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des *maladies rares* d'origine *génétique*. Le terme regroupe plusieurs maladies différentes caractérisées par une atteinte ("dystrophie") musculaire entraînant une faiblesse musculaire - *hypotonie* et difficultés motrices - se manifestant dès la naissance ou dans les premiers mois de vie ("congénitale"). Le *muscle squelettique* est le siège d'un *processus dystrophique* observable au microscope. Cette atteinte musculaire peut se compliquer de *déformations orthopédiques* et de difficultés respiratoires.

La dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en *mérosine* est la forme de DMC la plus fréquente sous nos latitudes. Elle se manifeste par une atteinte musculaire s'accompagnant, au moins au début, d'une élévation des *enzymes musculaires* (CPK) ; on observe, par ailleurs, des anomalies de la *substance blanche* au niveau du cerveau, visibles dès l'âge de un an, sans retard mental, ni malformations oculaires associés.

Après l'installation du déficit musculaire, l'atteinte des muscles est peu évolutive, voire stable. Le traitement est, pour l'instant, *symptomatique*.

C'est une maladie génétique qui se transmet sur un mode *autosomique récessif*. Elle est due à une anomalie du *gène LAMA2* codant la *mérosine*, une *protéine* constitutive de la *matrice extracellulaire* du muscle.

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

Le terme de myopathie (vient du grec : myo ← mus = muscle, pathos = affection, maladie) désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure de la fibre musculaire (myopathie congénitale), les processus chimiques qui permettent à la cellule musculaire d'assurer sa fonction (myopathie métabolique). D'autres maladies musculaires sont désignées par la localisation des muscles atteints (myopathies distales). Les dystrophies musculaires représentent des formes particulières de myopathies. Le terme dystrophie (vient du grec : dus = difficulté, mauvais état, trophé = nourriture) musculaire désigne des myopathies dans lesquelles l'examen du muscle au microscope montre une dégénérescence des cellules musculaires s'accompagnant de la présence de cellules jeunes, témoin d'une régénération de nouvelles cellules tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence. Ce processus de dégénérescence/régénération musculaire est retrouvé dans les différentes dystrophies musculaires. Certaines sont désignées par la localisation des muscles atteints (dystrophies musculaires des ceintures), d'autres par le nom du ou des médecin(s) qui les ont décrites (dystrophie musculaire de Duchenne). Les dystrophies musculaires congénitales, quant à elles, sont caractérisées, comme leur nom l'indique, par l'extrême précocité d'apparition des symptômes. En ce sens, elles se distinguent clairement des autres dystrophies musculaires apparaissant plus tardivement comme la myopathie de Duchenne ou certaines dystrophies musculaires des ceintures.

La classification des dystrophies musculaires congénitales évolue au fur et à mesure que les connaissances sur ces maladies progressent.

La classification des DMC n'est pas figée dans le temps et évolue avec les découvertes de nouveaux *gènes* impliqués dans ces maladies.

Jusqu'à la découverte de l'implication du *gène* de la *mérosine* en 1994, on se basait essentiellement sur des critères cliniques pour distinguer deux grands groupes de dystrophies musculaires congénitales (DMC) : d'un côté, les formes dites occidentales, classiques, sans anomalies malformatives de l'œil ou du cerveau, et de l'autre, tout le reste (c'est-à-dire les actuelles alphadystroglycanopathies pour l'essentiel).

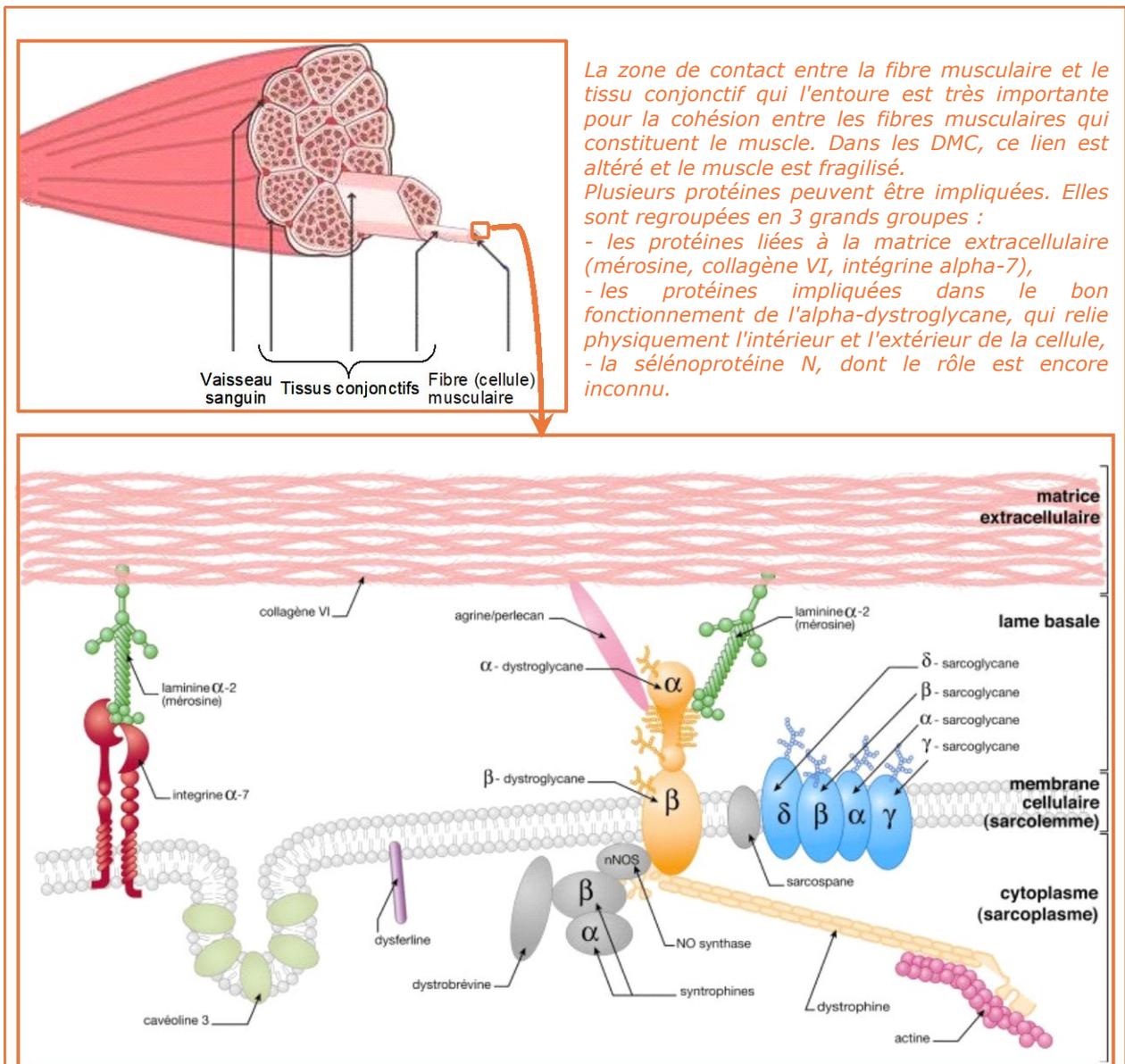
La découverte de la *mérosine* a permis d'identifier deux grands groupes de DMC : les DMC avec déficit en *mérosine* (ou DMC *mérosine*-négatives) et les DMC avec *mérosine* normale (DMC *mérosine*-positives).

La découverte, ces dernières années, de 12 *gènes* impliqués dans différentes formes de DMC, et celle des *protéines* qu'ils codent, ont sensiblement fait évoluer la classification. La tendance actuelle est de distinguer trois grands groupes de DMC en fonction des *protéines* impliquées :

- celui où des *protéines* liées à la *matrice extracellulaire* sont en cause (*mérosine*, chaînes du collagène VI, intégrine alpha-7) ; la DMC avec déficit primaire en *mérosine* en fait partie ;
- celui où des *protéines* impliquées dans le bon fonctionnement de l'*alpha-dystroglycane* (FKRP, fukutine, POMT1, POTM2, POMGnT1 et LARGE) ;
- celui où une *protéine* contenant du sélénium (*sélénoprotéine*) est déficitaire.

En pratique

De nouveaux gènes ont été impliqués dans des formes de dystrophies musculaires congénitales qui n'étaient jusque là pas diagnostiquées. Il est possible d'actualiser un diagnostic ancien de DMC pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis quelques années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de consulter auprès d'un Centre de référence, d'un centre de compétence ou d'une consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" pour compléter la démarche diagnostique.



La zone de contact entre la fibre musculaire et le tissu conjonctif qui l'entoure est très importante pour la cohésion entre les fibres musculaires qui constituent le muscle. Dans les DMC, ce lien est altéré et le muscle est fragilisé.

Plusieurs protéines peuvent être impliquées. Elles sont regroupées en 3 grands groupes :

- les protéines liées à la matrice extracellulaire (mérosine, collagène VI, intégrine alpha-7),
- les protéines impliquées dans le bon fonctionnement de l'alpha-dystroglycane, qui relie physiquement l'intérieur et l'extérieur de la cellule,
- la sélénoprotéine N, dont le rôle est encore inconnu.

Le déficit primaire en *mérosine* ou mérosinopathie (déficits complets ou partiels, selon le cas) est lié à des anomalies du *gène LAMA2* codant la *mérosine*, tandis que des déficits secondaires sont en rapport avec des anomalies touchant des *gènes* codant d'autres *protéines* que la *mérosine* (ils peuvent être observés dans certaines alphasarcoliposidoses ou plus rarement dans la DMC de type Ullrich).

On parle de déficit partiel en *mérosine* quand la *protéine* est présente en quantité inférieure à la normale et de déficit total quand la *mérosine* est absente.

Pour désigner la DMC avec déficit primaire en *mérosine* la nomenclature internationale utilise le sigle *MDC* pour "*congenital muscular dystrophy*", suivi de "1" car c'est une maladie récessive et d'une lettre ("A", "B", ...) en fonction de la chronologie de découverte du *gène*.

Que signifient les termes mérosine-négative et mérosine-positive ?

Lorsque les médecins cherchent à établir le diagnostic d'une maladie musculaire, ils effectuent des analyses sur du tissu musculaire prélevé (biopsie musculaire) chez la personne en attente de diagnostic. Certaines d'entre elles consistent à mettre en évidence la présence d'une protéine donnée à l'aide de marqueurs spécifiques (immunocytochimie, Western blot). Le marquage sera négatif si la protéine est absente et positif si la protéine est présente.

Dans les dystrophies musculaires congénitales (DMC), on parle de DMC mérosine-négative quand le marquage de la mérosine est négatif, révélant un déficit en mérosine, qu'il soit primaire ou secondaire. Si le marquage est positif (il y a de la mérosine), on parle de DMC mérosine-positive.

La DMC avec déficit primaire en mérosine est-elle fréquente ?

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

En l'absence de *registre de patients* neuromusculaires à l'échelle nationale, il est difficile de produire des chiffres précis de fréquence de la maladie.

Les DMC dans leur ensemble concerneraient moins d'une cinquantaine de nouveaux cas chaque année en France. La *prévalence*, correspondant au nombre de personnes atteintes par une DMC, s'élèverait, en France, à plusieurs centaines de cas.

Comme pour la plupart des maladies génétiques autosomiques récessives, elles sont plus fréquentes dans les pays à forte *consanguinité*, comme le Maghreb, la Turquie, ou le Moyen-Orient en général.

Le déficit primaire en *mérosine* est de loin la cause la plus importante de dystrophie musculaire congénitale, représentant, selon les études, jusqu'à 30 voire 40 % de l'ensemble des DMC.

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

WEB www.orphanet.fr

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

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

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.

A quoi est-elle due ?

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

La DMC avec déficit primaire en *mérosine* est liée à une anomalie de l'ADN au niveau du *gène LAMA2* (situé sur le chromosome 6). Ce sont les deux copies du *gène LAMA2* de la personne atteinte qui sont altérées : chacune de ces copies ayant été héritées l'une de son père et l'autre de sa mère (*transmission autosomique récessive*). Ces anomalies génétiques conduisent à l'absence de production d'une *protéine*, la *mérosine* (aussi appelée *laminine alpha-2*).

La *mérosine* appartient à un réseau de *protéines* situées à l'interface entre la membrane de la *fibres musculaire* et le *tissu de soutien* du muscle (tissu conjonctif). Ce réseau, appelé *lame basale* entoure chaque *fibres musculaire*.

En plus d'un rôle de protection et de filtre vis-à-vis de l'extérieur de la cellule, la *lame basale* est impliquée de façon importante dans la réparation (régénération) du muscle après une lésion. Lorsque des *fibres musculaires* sont endommagées, de nouvelles cellules vont les remplacer, en utilisant la trame formée par la *lame basale* pour guider leur migration.

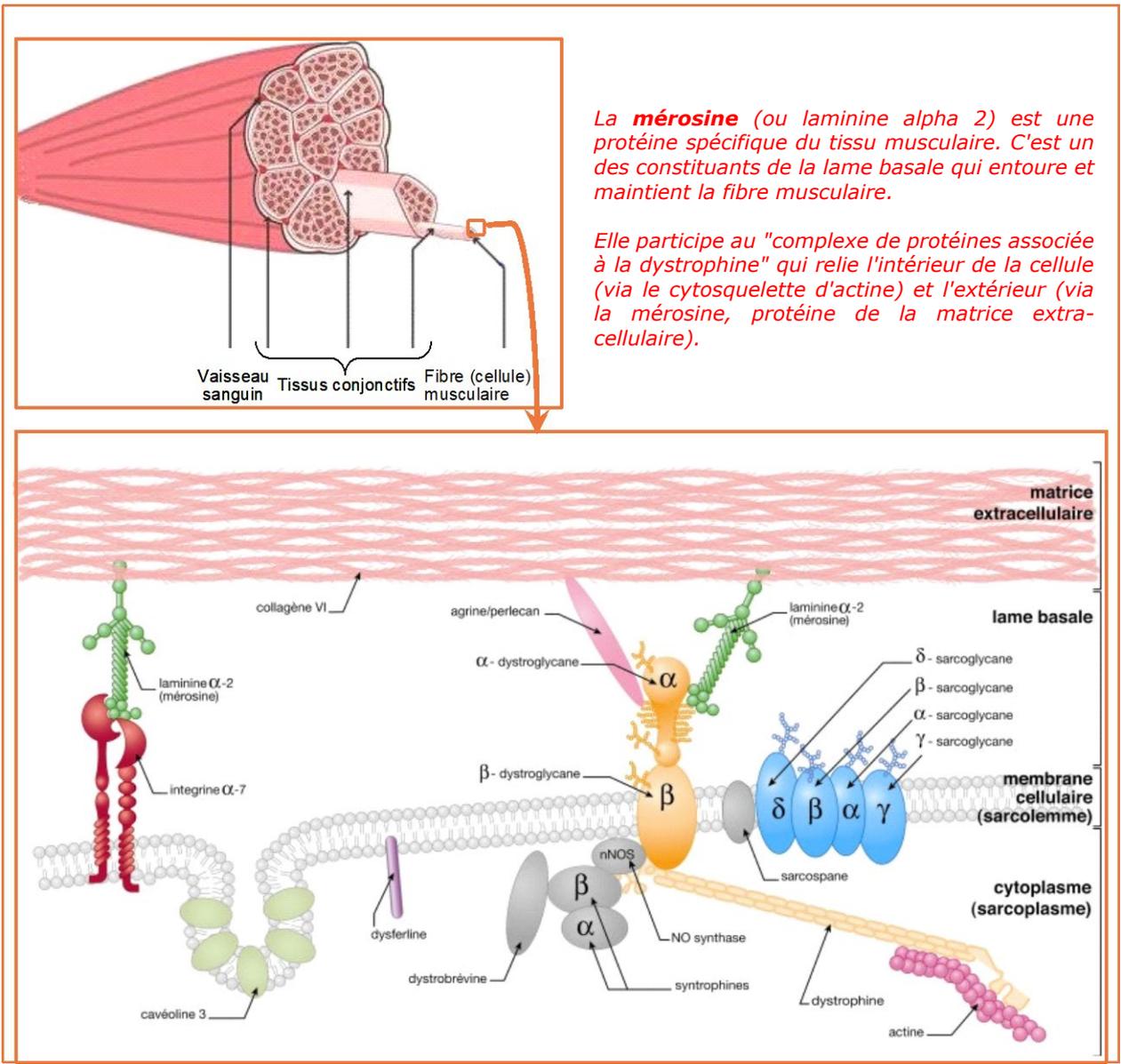
Dans la DMC avec déficit primaire en *mérosine*, la *lame basale* est fragilisée et qui ne peut plus jouer son rôle de soutien pour le tissu musculaire.

La *mérosine* fait partie d'un système qui relie l'intérieur et l'extérieur de la cellule. Elle se lie à la fois :

- à des *protéines* du *tissu conjonctif* situé au dessus de la *lame basale* (notamment le *collagène VI*)
- et à des protéines de la membrane de la fibre musculaire (intégrine ou alpha-dystroglycane).

Ce système d'amarrage entre les deux milieux permet à la cellule musculaire de s'adapter aux contraintes mécaniques, en particulier aux déformations qu'elle subit lors d'une contraction du muscle.

Dans les DMC avec déficit en *mérosine*, l'absence totale ou partielle de *mérosine* déstabilise ce système d'amarrage. Le lien entre l'extérieur et l'intérieur de la cellule musculaire serait alors rompu, entraînant une altération de la membrane cellulaire au fil du temps par les contractions musculaires répétées et, à terme, une fragilisation de la cellule musculaire dans son ensemble.



La **mérosine** (ou laminine α 2) est une protéine spécifique du tissu musculaire. C'est un des constituants de la lame basale qui entoure et maintient la fibre musculaire.

Elle participe au "complexe de protéines associée à la dystrophine" qui relie l'intérieur de la cellule (via le cytosquelette d'actine) et l'extérieur (via la mérosine, protéine de la matrice extracellulaire).

Comment se manifeste la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ?

À chacun son histoire.

Chaque maladie neuromusculaire se manifeste différemment d'une personne à l'autre : tel signe ou symptôme apparaîtra chez une personne à tel moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre personne.

La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine. Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation sans pour autant remettre en cause votre diagnostic.

A la différence d'autres dystrophies musculaires congénitales, et hormis quelques exceptions, les manifestations cliniques sont assez homogènes dans la DMC avec déficit primaire en *mérosine*.

L'atteinte musculaire est constante et précoce

Le *muscle squelettique* est le siège d'une *dégénérescence* aboutissant à une perte des *fibres musculaires* et qui se manifeste par une *hypotonie* et une fonte musculaire (amyotrophie).

Dans la DMC avec déficit en *mérosine*, cette atteinte musculaire est responsable des difficultés motrices rencontrées par l'enfant mais aussi des éventuelles difficultés respiratoires et des *déformations orthopédiques* associées. Elle est moins marquée dans les formes avec déficit partiel en *mérosine*.

Ce manque de force peut toucher l'ensemble des muscles, à des degrés variables.

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

L'association d'un déficit moteur global et d'une tendance nettement rétractile explique pourquoi la majorité des enfants atteints de DMC avec un déficit primaire en *mérosine* ne peuvent pas conserver, voire acquérir une marche autonome.

Les déformations orthopédiques

Les déformations orthopédiques sont la conséquence directe de l'*hypotonie* généralisée, de la faiblesse de certains muscles en particulier et du caractère rétractile majeur et très précoce de l'atteinte musculaire dans la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en *mérosine*. Quand il n'est pas suffisamment mobilisé, un muscle a tendance à diminuer de volume et à se rétracter. On observe alors un raccourcissement du muscle et de ses tendons.

Au maximum, ceci peut aboutir à une *arthrogrypose* à la naissance. Plus tard, les *rétractions* au niveau des *membres inférieurs* (*flexum* de hanches, de genoux, *pièds équins*...) et *supérieurs* (*flexum* de coude, des doigts...) et au niveau de la colonne vertébrale (rachis) sont fréquentes, malgré une prise en charge adaptée et bien conduite, notamment en matière d'appareillage et de *kinésithérapie*.

L'atteinte des muscles de la face a un retentissement sur la croissance du massif maxillaire et modifie l'occlusion des mâchoires. Cela se manifeste par un *palais ogival*, des troubles de l'articulé dentaire (les dents du bas ne se retrouvent pas bien en

face des dents du haut) et une limitation de l'ouverture de bouche qui contraste avec un certain degré de béance permanente de la bouche.

Une prise en charge précoce (mobilisations de la mâchoire, orthodontie...) favorise souplesse et croissance harmonieuse de la mâchoire.

L'atteinte respiratoire

Dans la DMC avec déficit primaire en *mérosine*, l'atteinte respiratoire est presque constante et souvent invalidante.

Elle est la conséquence directe des altérations des *fibres musculaires* au niveau des muscles respiratoires. Elle se manifeste le plus souvent dès les premiers jours de vie puis a tendance à régresser transitoirement avant de redevenir gênante quelques années plus tard. Elle est à l'origine d'infections respiratoires à répétition voire d'une véritable *insuffisance respiratoire*.

C'est l'ensemble des muscles respiratoires (surtout le diaphragme et éventuellement d'autres muscles respiratoires accessoires) qui peut être touché.

A cela s'ajoute, à l'adolescence, voire plus précocement, le risque d'aggravation de l'insuffisance respiratoire par d'éventuelles déformations thoraciques secondaires (*cyphose*, *cypho-scoliose*, *dos creux* ...).

Dans tous les cas, plus l'atteinte respiratoire est précoce et plus le risque d'un retentissement sur la croissance du poumon sera grand. En effet, la croissance pulmonaire a lieu dans les premières années de la vie et dépend en grande partie des mouvements respiratoires qui la stimulent (les *alvéoles pulmonaires*, indispensables aux échanges gazeux, ne se multiplient que jusque l'âge de 4 ans). D'où l'importance d'une prise en charge précoce pour optimiser la croissance des poumons (hyperinsufflations).

Un suivi régulier tout au long de la vie permet d'adapter les mesures de compensation de l'atteinte respiratoire et prévenir la survenue d'éventuelles complications (infectieuses notamment). Cette prise en charge est indissociable de la prise en charge de la *scoliose*. C'est elle qui détermine en grande partie le pronostic à long terme.

Les anomalies de la substance blanche cérébrale

Elles font partie des critères diagnostiques dans les DMC avec déficit primaire en *mérosine*. Leur mode d'apparition n'est pas connu avec certitude. Il s'agirait probablement de la présence excessive d'eau au sein du *tissu conjonctif* au niveau du cerveau.

Fait très important, les enfants atteints de DMC avec déficit primaire en *mérosine* n'ont pas de perturbation dans le fonctionnement de leur *système nerveux central* : ils ont un développement psycho-intellectuel et affectif normal. Seuls quelques-uns d'entre eux développent plus tardivement une *épilepsie* sans qu'un lien direct avec les anomalies de la *substance blanche* ait été établi avec certitude.

On utilise parfois, mais à tort, le terme de leucodystrophie pour décrire ces anomalies dans ce type de DMC. En fait, les véritables leucodystrophies sont généralement beaucoup plus graves et s'observent dans de nombreuses autres maladies - inflammatoires ou métaboliques - du cerveau.

Ces anomalies de la *substance blanche* sont visibles à l'*IRM (imagerie par résonance magnétique)*. Elles ne sont pas présentes à la naissance et apparaissent secondairement : elles sont constantes après l'âge de 1 an. Beaucoup plus rarement, ces anomalies s'accompagnent de malformations généralement très discrètes et non symptomatiques, des *circonvolutions cérébrales* (les médecins parlent d'agyrie, de polygyrie, de pachygyrie...). Il n'existe classiquement aucun de retard mental dans cette pathologie même si quelques très rares cas ont été rapportés dans la littérature.

Il n'y a pas de complications ou malformations oculaires dans les DMC avec déficit primaire en *mérosine*, même si l'œil et le cerveau ont la même origine embryologique.

L'atteinte de la déglutition peut nécessiter une adaptation de la texture des aliments

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

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

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

Les troubles du transit et les troubles nutritionnels

L'atteinte des *muscles lisses* explique pour partie les troubles du *transit* lesquels sont très fréquemment observés dans les DMC. La constipation est habituelle. Elle peut aussi entraîner des fausses diarrhées de constipation. Ces troubles du *transit* peuvent être source d'un inconfort certain (douleurs et ballonnements abdominaux) et surtout de complications graves comme une occlusion intestinale.

Les troubles nutritionnels sont plurifactoriels : l'enfant n'a pas beaucoup d'appétit, il a du mal à s'alimenter (surtout les aliments solides) et la conséquence à long terme peut être un état de dénutrition.

C'est dire l'importance de mesures diététiques pour prévenir l'apparition de ces difficultés.

Des troubles cardiaques à type de cardiomyopathie

Une atteinte du muscle cardiaque (cardiomyopathie) a été décrite dans quelques très exceptionnels cas de DMC avec déficit primaire en *mérosine* mais il n'est pas sûr qu'elle soit la conséquence directe de la myopathie.

Comment évolue la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ?

L'évolution d'une dystrophie musculaire congénitale (DMC) avec déficit primaire en *mérosine* est assez stéréotypée dans l'ensemble.

Après une phase de grande inquiétude à la naissance, les choses ont tendance à s'améliorer (ou donnent l'impression de s'améliorer) dans les mois qui suivent.

Il ne semble pas que le *processus dystrophique* perdure au delà de l'installation initiale du déficit musculaire. L'atteinte des muscles n'est pas évolutive, ou si elle l'est, c'est à un rythme lent. Une prise en charge rigoureuse permet de contrôler les conséquences de cette atteinte musculaire.

Dans ce contexte, les enfants souffrant de ce type de myopathie acquièrent rarement, ou très tardivement, la marche et ne la conservent généralement pas très longtemps.

Les progrès réalisés en matière de diagnostic et de prise en charge ont permis d'améliorer la qualité et l'*espérance de vie* des enfants atteints. La majorité d'entre eux arrivent à l'âge adulte dans une situation de handicap nécessitant des moyens de compensation importants.

Une éventuelle réduction de l'*espérance de vie* est essentiellement le fait de complications respiratoires. D'où l'importance de leur prévention par un suivi et une prise en charge précoces, réguliers et rigoureux.

Les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine partiel

Le cas des DMC avec déficits partiels en *mérosine* est un peu particulier. Le diagnostic est réalisé plus tardivement. Les enfants atteints ont un simple retard des *acquisitions motrices*, et sont la plupart du temps capables de marcher. L'*IRM* montre des anomalies de la substance blanche tout autant évocatrice que dans la DMC avec absence complète de *mérosine*.

Hormis un déficit musculaire s'apparentant, en gravité, à celui des *myopathies des ceintures*, l'évolution est plutôt rassurante. Cela est lié au fait que le muscle disposant d'une petite réserve de *mérosine*, il est moins sujet au *processus dystrophique*.

L'intensité du suivi et de la prise en charge est modulée selon l'importance des manifestations du déficit partiel en *mérosine* et de la gêne fonctionnelle qu'elles occasionnent.

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

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ?

A la naissance

Dans l'immense majorité des cas, le diagnostic est évoqué dès la naissance, devant un nouveau-né extrêmement mou (on parle d'*hypotonie* majeure), présentant très souvent des problèmes associés de respiration, de succion et de déglutition. Le nouveau-né est généralement admis en unité de néonatalogie, parfois sous assistance respiratoire

La constatation d'une augmentation des *enzymes musculaires* (CPK) dans le cadre du *bilan biologique* de cette *hypotonie* évoque une myopathie. Celle-ci est confirmée par la *biopsie musculaire* laquelle précise qu'il s'agit d'une dystrophie musculaire congénitale avec déficit en *mérosine*.

Dans d'autres cas plus rares, l'enfant se présente à la naissance avec des *rétractions* multiples (l'enfant est en quelque sorte recroquevillé, et ses articulations ne peuvent pas être dépliées complètement). On parle dans les cas les plus extrêmes d'*arthrogrypose* (syndrome où les articulations sont bloquées). A l'inverse, on ne remarque parfois que des *déformations orthopédiques* relativement bénignes et localisées, par exemple au niveau des chevilles ou des pieds (on parle de pied *équín*, de pied *varus-équín* ou de pied-bot).

Dans ces situations, le dosage des *enzymes musculaires* (CPK) et la pratique d'une *biopsie musculaire* au moindre doute permettront d'arriver au diagnostic.

Dans les premiers mois ou années de vie

Parfois, le problème ne se pose pas à la naissance mais uniquement dans les premiers mois ou années de vie, chez un nourrisson ou un enfant décrit comme mou, avec un retard dans ses *acquisitions motrices* (acquisition de la position assise, de la station debout ou de la marche), avec ou sans difficultés respiratoires associées.

Il a pu y avoir, mais pas de façon constante, de petites difficultés à la naissance (*hypotonie*, difficultés transitoires pour téter... qui sont passées inaperçues ou qui n'ont pas fait l'objet d'un bilan.

C'est grâce au bilan, à l'élévation des *enzymes musculaires* (CPK) et à la *biopsie musculaire* que l'on pourra mettre *a posteriori* ces difficultés sur le compte d'une DMC avec un déficit, souvent partiel, en *mérosine*.

Exceptionnellement, pendant la grossesse

De façon exceptionnelle, le diagnostic de DMC est fait non pas à la naissance, mais pendant la grossesse.

Si la réduction des mouvements fœtaux perçus par la mère est assez banale pour l'ensemble des DMC, certaines formes plus sévères peuvent donner lieu à un *syndrome d'immobilité fœtale* (lequel conduit très fréquemment à une *arthrogrypose*). Ce syndrome est décelable assez facilement lors des *échographies* répétées mais il n'est pas spécifique des DMC et peut être du à différentes causes, dont d'autres myopathies.

A l'âge adulte

Certaines mérosinopathies sont découvertes à l'adolescence ou à l'âge adulte. Du fait de l'apparition tardive des *symptômes*, on ne parle pas de dystrophie musculaire "congénitale", mais l'existence

de ces formes souligne l'extrême étendue des manifestations de ce type de myopathies.

En d'autres termes, et pour schématiser, lorsque le déficit en *mérosine* est complet, les *symptômes* de la maladie sont très expressifs dès la naissance alors que lorsque le déficit en *mérosine* est partiel, les manifestations de la maladie sont moins graves et d'apparition plus tardive.

Comment affirme-t-on le diagnostic de DMC avec déficit primaire en mérosine ?

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

L'association des symptômes "dystrophie musculaire précoce rétractile" et "anomalies de la *substance blanche*" constitue un indice majeur nécessaire mais non suffisant pour parvenir au diagnostic de DMC avec déficit en *mérosine*.

Les deux examens permettant d'affirmer le diagnostic de certitude sont la *biopsie musculaire* et les études génétiques.

En pratique

Les examens médicaux peuvent faire peur, même/surtout pour un enfant. Lui expliquer comment cela va se passer, ce qui risque d'être douloureux (piqûre...) ou impressionnant (appareil bruyant...), s'il sera séparé de ses parents..., le rassure et l'aide à mieux maîtriser ses sensations pendant l'examen.

Demandez à l'équipe soignante s'ils ont des documents (livre, bande-dessiné, vidéo, poupée...) pour aborder simplement les différents examens.

Si vous êtes près de lui pendant l'examen, faites-en sorte qu'il vous voie, tenez-lui la main, parlez-lui. C'est très rassurant.

La biopsie musculaire confirme qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale avec déficit en mérosine.

La *biopsie musculaire* est pratiquée dans les premières semaines de vie, ou plus tard, sur un fragment recueilli au niveau d'un muscle de l'épaule (deltoïde) ou de la cuisse (muscle quadriceps). L'examen au microscope d'un petit fragment de muscle montre des *fibres musculaires* de taille inégale, avec une augmentation sensible du *tissu de soutien* entre les fibres (tissu dit conjonctif ou interstitiel). On parle de fibrose. Par rapport à d'autres dystrophies musculaires, on note assez peu de fibres en vraie *dégénérescence* ou en *nécrose*.

Ces aspects, associés au contexte clinique, suffisent à affirmer le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale, mais ne permettent pas, à ce stade, d'en préciser la forme exacte.

On note parfois des aspects pseudo-inflammatoires pouvant faire évoquer, à tort, le diagnostic de myopathie inflammatoire (polymyosite).

Le déficit en *mérosine* est affirmé grâce à des investigations complémentaires sur le muscle faisant appel à des *anticorps* qui se fixent sur la *mérosine* (immunocytochimie, *Western blot*). Ces

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.

techniques suffisent, en règle générale, à affirmer le déficit complet, ou partiel, en *mérosine*.

La biopsie musculaire en pratique

Le plus souvent la biopsie musculaire est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale, très courte, sous anesthésie locale qui nécessite une hospitalisation de quelques heures. Chez l'enfant, la biopsie nécessite parfois la prise de médicaments tranquillisants ou une anesthésie générale.

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

Les biopsies musculaires sont parfois réalisées à l'aide d'une aiguille creuse sous anesthésie locale. Dans ce cas-là, il n'y a pas d'intervention chirurgicale à proprement parler, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

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

La *mérosine* étant aussi exprimée dans la peau (au niveau du derme), on peut aussi pratiquer une biopsie de peau pour mettre en évidence l'absence de *mérosine* (cela est éventuellement intéressant pour les cas plus tardifs où il reste peu de muscle à prélever).

Les études de génétique moléculaires confirment la présence d'anomalie(s) dans le gène LAMA-2

Le diagnostic de DMC avec déficit primitif en *mérosine* repose *in fine* sur les études génétiques. Elles permettent un diagnostic de certitude en mettant en évidence une anomalie sur les deux copies du gène LAMA-2 codant la *mérosine*.

Cette recherche d'anomalies génétiques est néanmoins très difficile, le gène LAMA-2 étant particulièrement grand et complexe. Il n'y a pas de mutations particulièrement fréquentes ou de zones spécialement à risque dans ce gène.

Il arrive qu'une seule anomalie sur les deux soit identifiée sans que ceci ne remette en cause le diagnostic.

Très peu de laboratoires offrent cette possibilité dans le monde tant cette recherche d'anomalie génétique est fastidieuse, aléatoire et onéreuse. En France, seul le laboratoire de Montpellier est en mesure d'étudier le LAMA-2 en routine.

L'analyse génétique en pratique

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

Il n'y a en France qu'un seul laboratoire étudiant les mutations du gène LAMA-2. C'est au médecin qui vous suit de le contacter et de lui faire parvenir votre prélèvement.

Les coordonnées du Centre de référence ou de compétence neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies) ou sur celui d'Orphanet.

WEB www.afm-telathon.fr

WEB www.orphanet.fr

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM

☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou auprès du Service Régional de l'AFM de votre région.

Les autres examens complémentaires n'ont qu'une valeur relative : les *enzymes musculaires*, très élevées initialement, diminuent progressivement au cours de l'évolution. Elles permettent de faire la distinction avec d'autres myopathies (notamment les *myopathies congénitales*).

L'*électromyogramme* montre souvent une atteinte musculaire et peut montrer des signes d'atteinte nerveuse (neuropathie de type démyélinisante, l'influx nerveux circule mal et cela se manifeste par une réduction des vitesses de conduction nerveuses).

L'imagerie cérébrale tient une place primordiale dans le bilan d'un enfant souffrant de DMC chez qui l'on suspecte un déficit primaire en *mérosine*. La présence d'anomalies de la *substance blanche* visibles à l'*IRM (imagerie par résonance magnétique)* fait partie des critères diagnostiques dans les DMC avec déficit primaire en *mérosine*.

Un examen ophtalmologique complet est utile pour s'assurer de l'absence de malformations oculaires (lesquelles peuvent se rencontrer dans d'autres formes de DMC).

Parfois, le diagnostic est difficile à établir

Dans les formes un peu atypiques de DMC avec déficit en *mérosine*, ou difficiles à confirmer au niveau moléculaire, le médecin peut être amené à discuter d'autres diagnostics. Cette situation reste néanmoins rare.

Si, à la naissance, une cause musculaire est suspectée devant un tableau de grande *hypotonie*, le médecin peut penser à une *myopathie congénitale* (myopathie à central core ou myopathie à némaline, pour ne citer que les plus fréquentes). En règle générale, la *biopsie musculaire* permet de faire la distinction entre les deux mais c'est plus difficile dans les formes modérées de DMC où les anomalies observées sont plus discrètes. C'est souvent grâce à une deuxième *biopsie musculaire*, prélevée quelques années plus tard (à un stade plus tardif de l'évolution) que le diagnostic peut être établi avec certitude.

La DMC avec déficit primaire en *mérosine* peut aussi être confondue avec d'autres DMC appelées alphadystroglycanopathies (dans lesquelles l'*alphadystroglycane* fonctionne mal). Certaines formes d'alpha-dystroglycanopathies s'accompagnent d'une diminution de la quantité de *mérosine* dans le muscle (déficit secondaire en *mérosine*). C'est notamment vrai dans les déficits en FKRP. Dans ce cas, l'utilisation d'un *anticorps* dirigé contre l'*alphadystroglycane* sur une *biopsie musculaire* permet de faire la distinction.

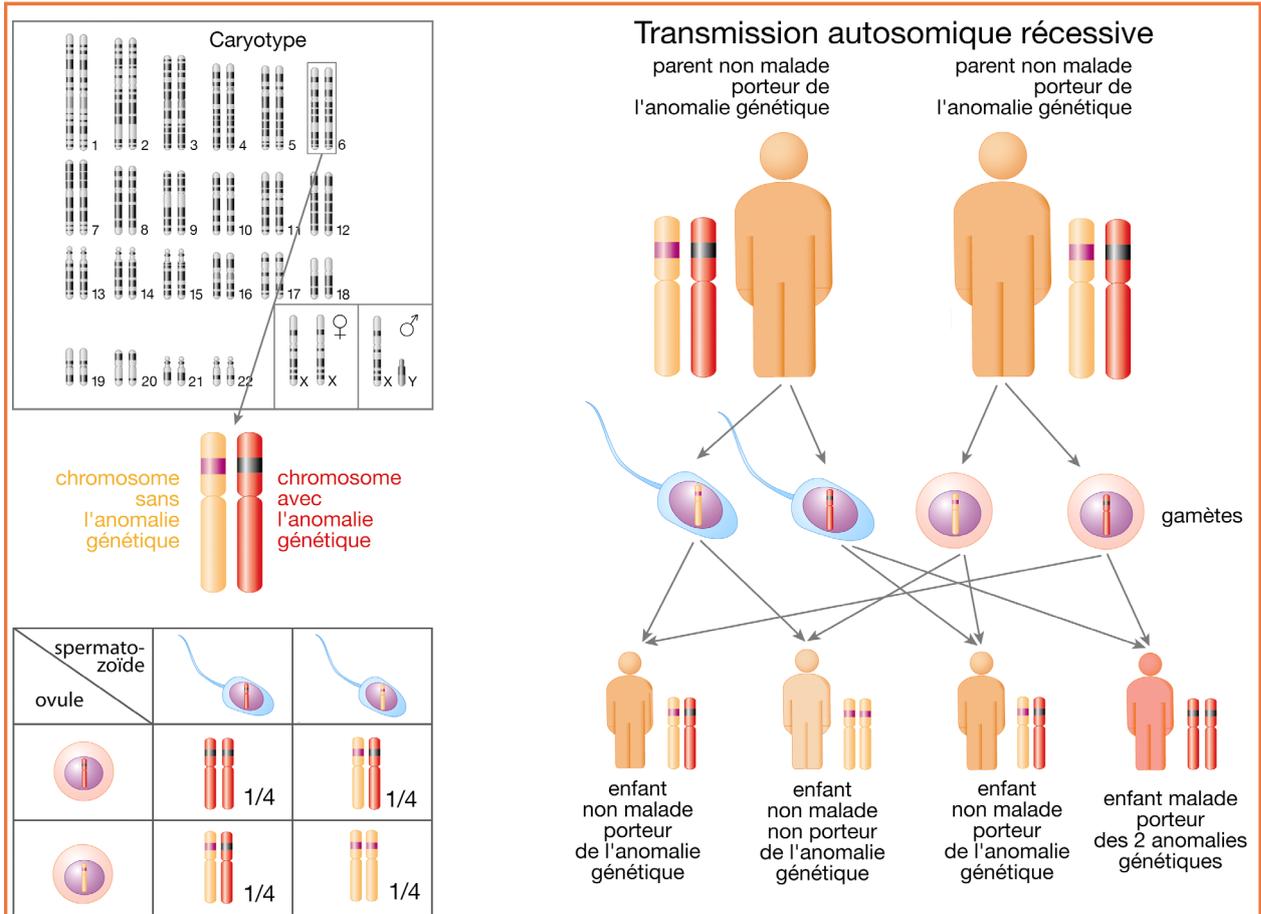
Les myopathies inflammatoires (type polymyosite) et la DMC avec déficit primaire en *mérosine* peuvent partager certains traits communs au niveau de la *biopsie musculaire*. Il y a alors un risque d'erreur diagnostique conduisant à prescrire des traitements qui ne sont pas adaptés à la situation de l'enfant (corticoïdes et autres médicaments immuno-suppresseurs). L'absence de réponse à ces traitements doit faire remettre en question le diagnostic erroné en refaisant ou en complétant des examens.

Les **chromosomes** sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

Comment se transmet la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine ?

La dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie au niveau du gène *LAMA2* situé sur le chromosome 6. Tout le monde possède deux exemplaires du gène *LAMA2*, chacun étant hérité d'un de ses parents.

La dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine se transmet sur le mode *autosomique récessif*, c'est-à-dire qu'il faut pour qu'elle se manifeste que chacun des deux exemplaires du gène *LAMA2* comporte une anomalie génétique.



Transmission autosomique récessive.

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

Une maladie génétique liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome est dite autosomique et peut toucher indifféremment des individus de sexe féminin ou de sexe masculin.

Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique dans chacune des deux copies du gène (transmission récessive).

Chacun des parents possède une anomalie génétique sur une seule des deux copies du gène et n'exprime pas la maladie. A chaque grossesse, ils ont 1 risque sur 4 d'avoir un enfant malade et 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur de l'anomalie génétique en cause (mais non malade).

Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

Chaque parent d'une personne atteinte de DMC avec déficit primaire en mérosine est lui-même porteur d'une anomalie génétique sur un de ses exemplaires du gène *LAMA2* sans présenter de manifestation de la maladie : c'est pourquoi elle est dite *récessive*.

Lorsque les deux parents sont porteurs d'une anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *LAMA2*, il y a, à chaque grossesse, un risque de 25% (1 sur 4) que l'enfant à naître reçoive l'anomalie génétique en deux exemplaires (un de chaque parent) et soit malade.

Si un seul parent est touché par une anomalie sur un de ses exemplaires du gène *LAMA2*, il n'y a pas de risque que ses enfants développent de dystrophie musculaire congénitale, mais ils auront un risque de 50% (1 sur 2) d'être eux-mêmes touchés par l'anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *LAMA2*.

La fréquence des DMC dans les pays à forte *endogamie* (comme au Maghreb, en Turquie et au Moyen-Orient) est élevée. Cela peut s'expliquer par une *consanguinité* assez fréquemment observée dans les familles où naissent des enfants atteints de mérosinopathies.

Pour les personnes atteintes de DMC avec déficit primaire en *mérosine* qui souhaitent fonder une famille à l'âge adulte, en plus des complications possibles liées à la grossesse (le risque de décompensation respiratoire est majeure), il y a deux cas de figure :

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

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 génétique*. Le *conseil génétique* s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une *maladie génétique*.

Le médecin généticien ou le *conseiller génétique* s'assure de la validité du diagnostic lors d'un entretien détaillé sur l'histoire de la maladie, les antécédents personnels et familiaux, ainsi que sur les *symptômes* présentés en se basant sur les informations transmises par le *myologue*. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui une dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en *mérosine* a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

Au cours de la démarche de conseil génétique, vous serez peut-être amené à informer les membres de votre famille de l'existence d'une maladie d'origine génétique et à proposer à certains de prendre contact avec la consultation de génétique pour confirmer, s'ils le souhaitent, la présence ou l'absence de l'anomalie génétique en cause dans la maladie. C'est à vous d'en prendre l'initiative. Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider et peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

Si besoin, le médecin généticien peut proposer la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques dans le *gène LAMA-2*.

Ce travail de recherche des mutations du *gène LAMA-2* est réalisé dans un seul laboratoire en France (laboratoire de Montpellier) qui étudie l'ADN des personnes atteintes de DMC avec déficit primaire en *mérosine* envoyé par les consultations de *conseil génétique* de toute la France.

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le *conseiller génétique* informe le couple sur les risques d'avoir un enfant atteint de la maladie et la possibilité d'un *diagnostic prénatal*.

D'un point de vue statistique, le risque de récurrence de la DMC avec déficit primaire en *mérosine* au sein d'une même famille est de 1 sur 4 (soit 25%).

Où trouver une consultation de génétique en pratique

Il existe des consultations de génétique dans toutes les villes universitaires de France. La liste et les coordonnées des consultations de *conseil génétique* est disponible sur le site d'Orphanet

WEB www.orphanet.fr

ou par téléphone auprès de Maladies Rares Info Services

☎ 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.

Les premières lois de bioéthique, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

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

WEB www.legifrance.gouv.fr

Le diagnostic prénatal

Si le couple parental en est demandeur, un *diagnostic prénatal* peut être proposé. Un *diagnostic prénatal* permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non d'une anomalie génétique en cause dans une dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine et dont les deux sont porteurs. Selon la loi, (*Lois de bioéthique*), il ne peut être pratiqué que "*dans le but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique.*" (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

Plusieurs méthodes de *diagnostic prénatal* sont possibles. Il n'est pas toujours besoin de connaître avec précision l'anomalie du *gène LAMA2* pour y parvenir. La recherche de la *mérosine* sur un prélèvement fait à partir du futur *placenta* (trophoblaste) est parfois suffisante.

Sinon, il est possible d'utiliser l'étude génétique indirecte pour rechercher un marqueur génétique qui se transmet en même temps que la version mutée du *gène*, en comparant la région du *gène LAMA2* chez les personnes atteintes et non atteintes de la famille et chez le fœtus à venir

Les enjeux de ce diagnostic doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse. Rencontrer le généticien-clinicien avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations et réaliser les examens utiles. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions. Au cours de cette période, l'accompagnement par un psychologue soutient le couple face aux décisions qu'il doit prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

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

Quand un couple souhaite un diagnostic prénatal, le généticien-clinicien présente le dossier à un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (constitué par un médecin généticien, un gynécologue-obstétricien, un pédiatre ou un spécialiste des maladies neuromusculaires et un psychologue), lequel statue sur la recevabilité de la demande.

Le diagnostic prénatal en pratique

Le diagnostic prénatal repose sur l'analyse génétique de l'ADN extrait soit à partir d'un prélèvement du tissu qui entoure le fœtus (les villosités chorales, qui vont devenir le placenta au cours de la grossesse), soit à partir d'un prélèvement de liquide amniotique. Une échographie est pratiquée pour étudier l'accessibilité du tissu à prélever.

Le prélèvement, réalisé par un gynécologue-obstétricien, est rapide et nécessite un séjour hospitalier de quelques heures. Une anesthésie locale est parfois nécessaire et la prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée. Effectuée au travers de la peau du ventre de la mère, la manœuvre de prélèvement est guidée par échographie afin de choisir avec précision l'endroit le plus favorable pour effectuer le prélèvement et d'éviter toute blessure du fœtus.

Il existe un risque, même faible, que cela provoque une fausse-couche. En cas de douleurs, de saignement, ou de perte de liquide amniotique, consultez rapidement votre médecin.

La biopsie de villosités chorales (choriocentèse ou biopsie de trophoblaste) est possible à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée), au cours du premier trimestre de la grossesse. Le tissu prélevé permet une analyse rapide de l'ADN (en quelques jours).

Le prélèvement de liquide amniotique (ou amniocentèse) est possible à partir de 15-16 semaines d'aménorrhée, au début du second trimestre de la grossesse. Les résultats demandent souvent plus de temps que pour la biopsie de villosités chorales car l'analyse de l'ADN demande une étape supplémentaire (moins de cellules pouvant être prélevées, il faut les multiplier en culture).

Il n'est pas possible d'effectuer les prélèvements plus tôt, car cela augmente le risque de complications.

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

En l'absence de traitement destiné à guérir la cause de la maladie (traitement dit curatif), l'attitude thérapeutique actuelle est tournée vers la prévention des complications, notamment orthopédiques et respiratoires.

La prise en charge musculaire

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

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

En pratique

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

Privilégier les activités qui ont du sens pour l'apprentissage de l'enfant, l'épanouissement de la personne et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles, comme, par exemple, porter son cartable sur des kilomètres.

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

Faire attention à ne pas "surprotéger" l'enfant.

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

La prise en charge orthopédique est primordiale.

Il faut instituer une *prise en charge orthopédique* avant même l'apparition des premières déformations : la mobilisation précoce des articulations, par le kinésithérapeute et/ou les parents, est primordiale pour lutter contre les rétractions musculaires. C'est un travail de longue haleine qui est nécessaire toute une vie compte tenu de la forte tendance des muscles sans *mérosine* à se rétracter. La mobilisation de toutes les articulations est complétée par des postures et des étirements pour assouplir les muscles et maintenir une bonne amplitude articulaire. Trois à cinq séances de

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.

kinésithérapie par semaine sont nécessaires dans la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en *mérosine*, éventuellement complétées par les parents les autres jours de la semaine.

La kinésithérapie en pratique

- Le rythme des séances avec le kinésithérapeute est à adapter en fonction de l'évolution de la maladie, de ses conséquences, du mode de vie ...
- Les séances peuvent se passer à domicile ou au cabinet de kinésithérapie (ce qui permet d'avoir une installation et des outils plus spécifiques qu'au domicile).
- La kinésithérapie ne doit pas fatiguer la personne pour lui permettre les mouvements dont elle est capable pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.
- Si vous devez mobiliser votre enfant, demandez à votre kinésithérapeute de bien vous montrer comment faire.

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

L'affaissement de la colonne vertébrale (du rachis) du fait de l'insuffisance des *muscles spinaux* nécessite très tôt un corsetage, le plus souvent avec un *corset* de type garchois.

La chirurgie du rachis (ou *arthrodèse* vertébrale) est très souvent nécessaire pour stabiliser la colonne vertébrale et apporter un meilleur confort en position assise. Elle peut, dans les cas les plus évolutifs, et donc les plus graves, nécessiter deux temps opératoires, parfois à plusieurs années d'intervalle.

Les bilans cliniques et radiologiques effectués de manière régulière sont indispensables.

La chirurgie tendineuse (*ténotomie*) est peu indiquée dans ce type de DMC compte tenu du peu de gain fonctionnel qu'elle peut apporter et de la fréquence des récidives.

Un suivi tous les trois ou six mois chez l'enfant, annuels chez l'adulte permettent d'adapter l'intensité et le rythme de la *kinésithérapie* et de modifier l'appareillage en fonction de l'état orthopédique de la personne.

La prise en charge respiratoire est le deuxième volet capital dans la dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine

C'est d'elle dont dépend le pronostic vital à long terme.

La prise en charge respiratoire peut s'avérer nécessaire dès la naissance chez un nouveau-né requérant une *ventilation assistée* au moins transitoirement, ou plus tardivement en fonction des valeurs des paramètres de la surveillance respiratoire systématique.

Par la suite, la *kinésithérapie respiratoire* et la pratique d'*insufflations passives* (par des appareils de type Onyx® ou Alpha-200®) sont indispensables pour bien modeler le thorax et favoriser la multiplication et la croissance des *alvéoles pulmonaires*.

L'utilisation quotidienne de techniques de *toux assistée* prévient la survenue de complications bronchiques quand les muscles ne permettent plus de tousser suffisamment. Elle peut être

Les insufflations passives consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, le thorax se soulève et l'ensemble s'étire doucement. Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

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

complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute.

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

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

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

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

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

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

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

Le recours à la *ventilation assistée* est pratiquement toujours nécessaire dans les formes sévères de déficit primaire en *mérosine*. La tendance actuelle est d'utiliser une *ventilation non invasive* (par masque nasal, ou bucco-facial chez le tout-petit) mais celle-ci est parfois difficile à réaliser du fait de la béance de la bouche, et donc de fuites d'air importantes. Elle est contre-indiquée, s'il y a des troubles importants de la déglutition.

Le recours à une *trachéotomie* n'est donc pas rare mais il n'est pas inéluctable non plus. La trachéotomie permet une meilleure sécurité notamment lors des périodes d'encombrement bronchique et peut ne servir que pour des périodes de ventilation nocturnes.

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

Avant la mise en route d'une ventilation assistée, prenez le temps de vous faire expliquer clairement l'intérêt, les avantages et inconvénients au quotidien de ce traitement et d'exprimer vos questions et vos réticences. Plusieurs discussions avec les différents membres de l'équipe médicale sont nécessaires pour comprendre et pour s'approprier ces connaissances. Pour que la mise en place de la ventilation assistée se déroule bien, il est nécessaire d'adhérer à la démarche et de se préparer aux changements à venir dans votre quotidien.

Si des difficultés apparaissent, signalez-les sans attendre : des solutions sont toujours possibles pour que la ventilation assistée soit confortable et efficace, conditions indispensables pour que cette prise en charge améliore vraiment la qualité de vie.

En France, des prestataires ou des associations spécialisés dans le traitement de l'insuffisance respiratoire chronique fournissent le matériel nécessaire à la ventilation assistée : ventilateur et consommables (canules, tuyaux, filtres...).

Ils assurent le suivi technique (renouvellement du matériel, dépannage...), le conseil et l'éducation du patient et de son entourage par rapport au matériel, le suivi administratif du dossier, la continuité des prestations entre les différents intervenants. Ces services proposent aux personnes malades une assistance 24h/24 et 7j/7.

Des prestataires et des associations d'aide aux insuffisants respiratoires

En France, des prestataires ou des associations spécialisés dans le traitement de l'insuffisance respiratoire chronique fournissent le matériel nécessaire à la ventilation assistée : ventilateur et consommables (canules, tuyaux, filtres...).

Ils assurent le suivi technique (renouvellement du matériel, dépannage...), le conseil et l'éducation du patient et de son entourage par rapport au matériel, le suivi administratif du dossier, la continuité des prestations entre les différents intervenants.

Ces services proposent aux personnes malades une assistance 24h/24 et 7j/7.

Chaque région possède ses propres organismes et des réseaux fédèrent l'ensemble.

Le service hospitalier dans lequel se met en place la ventilation informe la personne concernée sur le réseau local compétent.

Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM de votre région.

Les vaccinations (anti-grippale, anti-pneumococcique) sont toujours utiles et ce dès le plus jeune âge.

Les paramètres respiratoires sont régulièrement surveillés lors des bilans en consultation multidisciplinaire : mesure de la *capacité vitale*, des pressions respiratoires (pression inspiratoire maximale, pression expiratoire maximale) et le cas échéant les *gaz du sang* (mesure des taux d'oxygène et de gaz carbonique dans le sang artériel).

La surveillance de l'existence d'une *hypoventilation alvéolaire* nocturne, qui traduit une respiration insuffisante pour rejeter le gaz carbonique, est systématique. Elle se fait à grâce à un simple capteur placé au bout d'un doigt qui enregistre la saturation du sang en oxygène (le gaz carbonique n'étant pas suffisamment rejeté par les poumons empêche le sang de se charger en oxygène). Un enregistrement dit "polysomnographique" permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Plus complet, cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital.

Explorer la fonction respiratoire en pratique

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

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

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

L'atteinte des muscles de face étant pratiquement constante dans les DMC avec déficit primaire en *mérosine*, son retentissement au niveau de la croissance du massif maxillaire et de l'occlusion des mâchoires est à prendre en compte précocement, si possible, par un stomatologue connaissant les problèmes liés aux myopathies. Outre un suivi dentaire régulier, il faut s'assurer d'une bonne mobilité de l'articulation de la mâchoire (articulation temporo-mandibulaire), si nécessaire par des mobilisations passives effectuées par des professionnels (kinésithérapeute, orthophoniste...) et éventuellement par l'entourage.

La prise en charge nutritionnelle et digestive

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

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

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

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

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

Prévenir les épisodes d'hypoglycémie et de déshydratation en pratique

Boire régulièrement tout au long de la journée. Augmenter la quantité d'eau absorbée en cas de grosse chaleur, de fièvre...
 Donner à boire une boisson sucrée en cas d'hypoglycémie (sensation de faiblesse, de faim, transpiration...)
 Répartir cinq petits repas tout au long de la journée plutôt que prendre que trois repas copieux,

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

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

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

Favoriser le transit en pratique

Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions (d'où l'importance de tout dispositif facilitant l'accès aux toilettes et l'évacuation des urines).
 Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.
 Se présenter à la selle à heures régulières.
 Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin/colon).
 Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installé sur les toilettes. Poser les pieds sur des plots (la position accroupie est la plus favorable à l'évacuation des selles).

Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à votre entourage à le faire.
Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.

Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?

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

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

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

En cas d'anesthésie.

Les anesthésies nécessitent les précautions d'usage, comme chez toute personne atteinte de maladie neuromusculaire. Même si les accidents d'anesthésie ne sont pas spécifiquement rapportés dans les cas de DMC avec déficit primaire en *mérosine*, la prudence reste de mise et l'emploi de certains produits anesthésiques (curares) doit être évité. Le mieux est de signaler l'existence de la myopathie lors de tout geste nécessitant une anesthésie et de porter sur soi la Carte personnelle de soin destinée à cet effet. L'anesthésiste saura quels autres produits utilisés.

La carte personnelle de soins et d'urgence en pratique

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

En cas de fracture

En 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...).

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

En cas de grossesse.

Au cours d'une grossesse, le risque de décompensation respiratoire est important. Le volume de l'enfant dans le ventre maternel empêche la cage thoracique de s'expandre, le travail cardiaque et respiratoire est augmenté, le poids du bébé augmente le travail

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

En pratique

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

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

Il est fréquent que les personnes atteintes de DMC avec déficit primaire en *mérosine* consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...) qui connaissent peu ou mal les maladies neuromusculaires. Si ces médecins le souhaitent, ils peuvent se renseigner sur les DMC auprès de la consultation neuromusculaire où la personne est suivie.

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

En pratique Trouver un centre de référence.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Découvrir l'AFM > Dans votre région
ou en appelant l'Accueil Familles AFM

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

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

La mise en place d'*aides techniques* aide l'enfant et plus tard l'adulte atteint de DMC avec déficit primaire en *mérosine* à gagner en autonomie, tant pour les déplacements que pour les interactions sociales à la maison ou à l'extérieur (école, lycée, vie professionnelle...).

Ce travail d'adaptation de l'environnement par des aides techniques (fauteuil roulant électrique, verticalisateur ou non, domotique, informatique...) ou l'aménagement de lieux de vie (à la maison, en milieu scolaire ou professionnel) se fait en concertation avec les équipes multidisciplinaires des centres de référence neuromusculaires (dont l'*ergothérapeute*), les assistantes sociales et les techniciens d'insertion de l'AFM.

En pratique Trouver des professionnels de l'aide technique.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Découvrir l'AFM > Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM

T 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels (ergothérapeute, technicien d'insertion...) est indispensable pour ne pas risquer d'être déçu par un matériel inapproprié.

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

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

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

L'équipe qui suit mon fils me parle de fauteuil roulant électrique pour lui. J'ai peur qu'il ait du mal à l'accepter. Qu'est-ce que cela va changer ? Est-ce un réel bénéfice pour lui ?

Si l'enfant voit dans l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique un véritable bénéfice fonctionnel, l'arrivée de cette aide technique peut être une étape difficile à franchir pour les parents. C'est de toute évidence "officialiser" le handicap.

Pour l'enfant, se déplacer en fauteuil roulant électrique représente la reconquête d'une mobilité (distance, vitesse) qu'il ne possédait plus. Cela contribue à son autonomie (éducation au danger, à la discipline, à la notion de propriété...). Très vite, le garçon prend conscience des possibilités de cette nouvelle autonomie de déplacement et adapte son imagination, ses jeux, ses comportements à cette nouvelle manière de se mouvoir, nécessaire à son épanouissement.

Objet de socialisation, le fauteuil électrique facilite l'intégration scolaire et permet un changement de regard et de mentalité.

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

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

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

Quittant une attitude de réserve face à un enfant marchant précautionneusement et/ou tombant facilement, les autres enfants deviennent curieux de ce véhicule, sont fascinés par la dextérité de conduite de son propriétaire et retrouvent une relation de jeux.

Cela change aussi la relation avec les adultes, qui s'adressent plus souvent directement à l'enfant (ce d'autant qu'il n'y a pas de tierce personne derrière le fauteuil pour le pousser).

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

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

En pratique S'informer sur les aides techniques.

Pour vous 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 qui 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 Fédération nationale des CICAT (Fencicat).

WEB www.fencicat.fr/

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

Assister à des salons spécialisés, tel que le salon "Autonomic", qui a lieu dans plusieurs régions de France, est une occasion de rencontrer des professionnels de l'aide technique et d'essayer leur matériel

WEB www.autonomic-expo.com

Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire avec déficit en mérosine est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en *mérosine* vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec une DMC avec déficit primaire en *mérosine* affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

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

Vos contacts à l'AFM en pratique

Le **groupe d'intérêt Dystrophies musculaires congénitales** réunit des personnes concernées par les dystrophies musculaires congénitales et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.

Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles. Elles participent à la diffusion des connaissances en matière de recherche et des bonnes pratiques de soins et de traitements.

Les professionnels des **Services Régionaux**, les techniciens d'insertion, vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).

L'**Accueil Familles AFM** est un accueil téléphonique à votre écoute. Il peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM ou en dehors. ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

N'hésitez pas à les contacter, les coordonnées du groupe **DMC**, des Délégations et des Services Régionaux

En appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur :

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

Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles, au moment de l'annonce du diagnostic puis à certaines époques clés de la vie ou lors des grandes étapes du traitement (mise en place d'une *ventilation assistée* ou *arthrodèse* vertébrale du rachis par exemple).

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

L'accompagnement psychologique en pratique

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

Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'appriivoiser les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Quelques entretiens prolongés avec un psychologue aident à faire la part des choses sur les difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence

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

Pour en savoir plus :

>> [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#),
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en *mérosine* peut provoquer un choc émotionnel chez la personne qui le reçoit et son entourage. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

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

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

En pratique

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

Pour en savoir plus :

>> [L'annonce du diagnostic... et après](#)
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005

L'accompagnement psychologique au cours de la vie

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

Il est essentiel de répondre à ses questions quand il les pose tout en respectant ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Lui demander ce qu'il pense de sa maladie, de ce qui

lui arrive ou encore réfléchir avec lui aux questions qu'il se pose... permet de mieux comprendre ses besoins de réponses et de non-réponses. L'important pour un enfant, c'est de rester en communication avec les autres. Comme le dit Françoise Dolto dans son livre "Tout est langage" : "Il y a toujours une possibilité de joie quand il y a communication avec les autres, mais les autres qui disent vrai...."

La maladie interfère forcément sur son développement, sur l'image qu'il va se faire de lui-même. Il va devoir se construire avec elle, sans la nier et sans qu'elle occupe tout le terrain de son enfance. L'enfant vivant dans le présent, c'est au fur et à mesure de l'apparition des difficultés que les explications seront données.

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

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

Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande. Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble des solutions à ses difficultés. Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de bien vivre avec sa maladie.

Pour l'adolescent(e) atteint(e) de DMC avec déficit en mérosine tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par la dépendance physique ("Si m'éloigne de mes parents, aurais-je assez de personnes pour s'occuper de moi ?", "Si je suis un jour seul(e), aurais-je assez de force pour ... ?", "Les autres vont-ils s'intéresser à moi ?"). L'adolescent(e) se pose des questions sur son projet de vie ("Pourrais-je fonder une famille ? Faire telle ou telle profession ?"...).

Pour accepter les contraintes de son traitement, il(elle) a aussi besoin d'en comprendre pour lui(elle)-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, il(elle) devient l'interlocuteur(trice) privilégié(e) de l'équipe médicale.

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

Du fait du manque d'expressivité du visage et de la gêne sociale et relationnelle qu'elle peut entraîner, l'atteinte des muscles de la face peut être responsable d'un vécu douloureux important. Les traits du visage peu mobiles peuvent faire croire à tort que la personne est triste ou indifférente.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

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

L'accompagnement psychologique en pratique

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

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

La maladie invite à la protection et à la restriction d'activités. Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasion de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...).

Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours sans rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans. Les comportements des parents les plus favorables au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire se retrouvent chez les parents qui considèrent leur enfant comme globalement en bonne santé tout en présentant des incapacités et des compétences. Dans ces familles, les parents se comportent avec leur enfant comme avec ses frères et ses sœurs. Ils n'ont pas peur de lui fixer des limites et des exigences. Ils laissent l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences. Ils le poussent à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par sa maladie.

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

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

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse apportée par la venue d'une maladie handicapante à un de leur frère ou sœur. Les parents peuvent les aider à grandir en faisant face aux situations engendrées par la pathologie. Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie du frère ou de la sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel du à la maladie et au handicap.

L'écueil à éviter serait que la maladie devienne le principal organisateur de la vie de famille. Le défi est de vivre "avec elle" et non "à partir d'elle".

Rencontrer des frères et sœurs de personne atteinte de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

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

Se ressourcer

Il existe des structures d'accueil temporaire permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien avec la dystrophie musculaire congénitale, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

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

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

Où consulter, quand et comment ?

Le suivi d'un patient atteint de dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en *mérosine* est complexe et requiert l'intervention de nombreux professionnels, idéalement dans un cadre organisationnel de type multidisciplinaire (pédiatre, médecin de rééducation, chirurgien orthopédiste, généticien, kinésithérapeute, *ergothérapeute*, assistante sociale et technicien d'insertion, entre autres).

Le réseau des *consultations spécialisées* "Maladies neuromusculaires" est, en France, tout à fait à même de répondre à cette exigence.

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

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

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

>> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

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

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

WEB www.afm-telethon.fr > Découvrir l'AFM > Dans votre région ou sur celui d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr.

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

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

Au moment du diagnostic

Il n'y a pas d'intérêt à consulter à l'étranger. Un deuxième avis peut être toutefois être demandé dans une autre consultation, soit pour un avis diagnostique initial (pour confirmer le type exact de DMC en cause, notamment) soit à certains moments clés de l'évolution (mise en route de la ventilation, indication d'une chirurgie du rachis...).

Une surveillance régulière

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

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

A l'âge adulte, ce suivi peut être un peu plus espacé avec une visite annuelle. Compte tenu du petit nombre de personnes atteintes de DMC avec déficit en *mérosine* et de l'observation exceptionnelle d'une atteinte cardiaque associée, la surveillance de la fonction cardiaque est conseillée tant que l'absence de lien de causalité entre la DMC et la cardiopathie n'a pas été démontrée.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa carte personnelle de soins et d'urgence sur les maladies neuromusculaires aux professionnels



médicaux, spécialistes, ou non, des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins et permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires en général et des DMC en particulier.

En pratique

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

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap

Le remboursement des soins médicaux

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

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

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

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

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

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

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

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

Les actes, traitements ou soins non liés à DMC avec déficit en mérosine ne sont pas remboursés à 100% mais aux taux habituels. En cas d'hospitalisation de plus d'une journée (dans un établissement public ou privé), il faut payer un forfait hospitalier. Il couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous, même aux mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

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

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

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

Les bénéficiaires de la couverture maladie universelle (CMU) complémentaire sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

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

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

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

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

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

Les Services Régionaux de l'AFM peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur

☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site internet de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Découvrir l'AFM > Dans votre région

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

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

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

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

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.handicap.gouv.fr

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

La scolarité

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

En pratique

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

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

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

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

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

Les parents doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées* (CDAPH) qui, après évaluation concertée

des besoins de l'enfant, définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité pour l'année.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

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

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

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

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

Les études supérieures

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

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

L'Université en pratique

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

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

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

Les conséquences de DMC avec déficit primaire en mérosine peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle. Au fur et à mesure que la dystrophie musculaire congénitale évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles rendant utiles des adaptations des conditions de travail. Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

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

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

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

WEB www.agefiph.fr.

La reconnaissance du statut de travailleur handicapé en pratique

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

La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers un établissement ou service d'aide par le travail (ESAT), le marché du travail ou un centre de rééducation professionnelle (CRP).

Réciproquement, toute décision d'orientation, par la CDAPH, de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut, désormais, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé. Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.

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

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

L'Agefiph (Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées) agit pour favoriser l'insertion professionnelle durable et adaptée des professionnels en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, accessibilité des lieux de travail... Les Services d'appui pour le maintien dans l'emploi des personnes handicapées (Sameth) informent et accompagnent les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de maintien dans l'emploi.

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

En pratique

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

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

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

WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

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

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

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

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

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

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

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

WEB www.fiphfp.fr/

Travailler dans la fonction publique en pratique

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

Où se renseigner ?

Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de DMC avec déficit primaire en mérosine et leur famille peuvent s'adresser à une assistante sociale de leur Conseil général.

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

Les Services Régionaux de l'AFM en pratique

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

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

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

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

Des informations juridiques ou sociales en pratique

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

WEB www.leciss.org.

Un peu d'histoire

Les premières observations de dystrophies musculaires congénitales (DMC) remontent au début du siècle dernier, notamment sous la plume de Batten (Grande-Bretagne), un médecin anglais (1903). Il s'agissait à l'époque de différencier ce nouveau groupe d'enfants de celui d'enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile, une entité clinique décrite quelques années auparavant par deux médecins allemands, Werdnig et Hoffman. En 1908, Howard utilise pour la première fois le terme de *dystrophie musculaire congénitale*.

Dans les décennies qui ont suivi, une grande hétérogénéité est apparue au sein du groupe des DMC. Pendant longtemps, et faute d'un diagnostic histologique très précis, on a même eu tendance à confondre les DMC et ce qui s'avérera être plus tard des myopathies congénitales. Ce n'est qu'à partir de l'avènement de la *microscopie électronique*, après la deuxième guerre mondiale, qu'il est devenu plus facile de différencier les deux groupes.

Pratiquement au même moment, un neuropédiatre japonais, le Pr. Fukuyama, signale en 1960 que les cas de DMC qu'il observe dans son pays sont différents de ceux rapportés par ses homologues européens. Ses patients ont, en plus de leur myopathie, un retard mental important, une *épilepsie* et surtout des malformations cérébrales et oculaires, malformations qu'il réussit à mettre en évidence grâce à l'imagerie cérébrale (*scanner*, *IRM*) alors en plein essor. Cette myopathie devient même, en fréquence, la deuxième myopathie la plus fréquente au Japon après la dystrophie musculaire de Duchenne.

Dans les années qui suivent, d'autres neuropédiatres font aussi état de singularités au sein de la population des enfants qu'ils suivent pour DMC. C'est notamment le cas en Finlande, où le Pr. Santavuori décrit une forme comportant aussi des anomalies malformatives, pour partie comparables à celles de la forme rapportée par le Pr Fukuyama, mais avec un pronostic moins grave. Elle utilise le terme de "*muscle-eye-brain disease*" ou MEB (en français, le syndrome Muscle-Œil-Cerveau) avec l'idée que cette maladie restait cantonnée dans son pays.

Le groupe des DMC apparaissait à ce moment là comme très disparate, avec des sous-groupes hétérogènes, parfois limités à une zone géographique donnée.

C'est finalement l'approche par la génétique qui a permis de faire la distinction entre toutes ces formes. A partir des années 1992 et sous l'impulsion de groupes de travail entre cliniciens et biologistes moléculaires, on assiste à la découverte en cascade de *gènes*, phénomène commun à beaucoup d'autres myopathies caractérisées par leur hétérogénéité.

L'année 1994 constitue une date pivot dans l'histoire des DMC : le *gène* codant une *protéine* musculaire, la *mérosine*, est mis en cause dans une DMC pour la première fois par une équipe française. Ce travail avait été réalisé grâce, entre autres, à l'étude de nombreuses familles consanguines d'origine turque lesquelles présentaient une forme classique de DMC. A partir de cette première avancée significative, d'autres gènes ne tarderont pas à être découverts (par une stratégie classique de *clonage positionnel* ou par recherche de *gènes candidats*).

A ce jour, 12 *gènes* responsables de DMC ont été identifiés. Tout récemment, le concept d'alphadystroglycanopathie est apparu très opérant pour regrouper plusieurs DMC en rapport avec des anomalies de la glycosylation d'une *protéine* située à la membrane de la *fibres musculaire*, l'*alpha-dystroglycane*. Un autre groupe est constitué par des déficits dans des *protéines* liées à la *matrice extra-cellulaire* (*mérosine*, *collagène VI*, *intégrine alpha-7*). Un dernier groupe est constitué par le déficit en *sélnoprotéine N*. Ces dernières années ont également vu le développement d'approches thérapeutiques variées (thérapies cellulaire et génique) mais pour l'instant cantonnées au niveau des laboratoires.

Pour en savoir plus

Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales

Le *Zoom sur... la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les dystrophies musculaires congénitales.

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

WEB www.afm-telethon.fr

Les Repères

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2009.

>>> Bien s'équiper pour bien dormir

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2009

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010

>>> Douleur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Emploi et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2009

>>> Financement des aides humaines

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>>> Fonction digestive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2010

>>> Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

>>> Le muscle squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Le système musculaire squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Les aides humaines à domicile

Repères Savoir & Comprendre, novembre 2008

>>> Les essais thérapeutiques en questions

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006

>>> Lève-personne et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2008

>>> Manutention des personnes

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2007

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

>>> Ordinateur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Organisation de la motricité

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

>>> Prévention et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

>>> Salle de bain et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, Janvier 2009.

>>> Scolarité et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

>>> Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009

>>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Vacances et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2010

>>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

Numéros de téléphone utiles

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

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

- Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

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

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

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

- Maladies Rares Info Service

☎ 0810 63 19 20**Sites internet**

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

WEB www.afm-telethon.fr

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

WEB www.orphanet.fr

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.caSite de la *Muscular Dystrophy Association* (MDA).**WEB** www.mda.org/ (en anglais)**WEB** www.mdaenespanol.org t

Glossaire

Les **acquisitions motrices** sont les mouvements ou postures que tout jeune enfant apprend à maîtriser au fur et à mesure de son développement : tenir sa tête droite, se tenir assis, ramper, se tenir debout, marcher...

Les besoins en aides humaines

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

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

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements destinés à prévenir ou compenser une déficience fonctionnelle : dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillage ou l'hygiène, aménagements du domicile... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

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

WEB www.afm-france.org > Vie quotidienne > Aides techniques

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

- La majoration pour la vie autonome est destinée aux personnes au chômage en raison de leur handicap et vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.
- Le complément de ressources s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

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

WEB www.caf.fr > Les prestations > Allocation aux adultes handicapés

L'**alpha-dystroglycane** est une grosse protéine située juste au-dessus de la membrane de la cellule musculaire. L'alpha-dystroglycane fait partie d'un complexe de protéines essentiel au bon fonctionnement de la cellule musculaire, appelé "complexe de protéines associée à la dystrophine". Ce complexe est un ensemble de protéines qui traverse la membrane de la cellule musculaire, permettant de faire un lien physique

entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule (matrice extra-cellulaire).

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont les lieux où se font les échanges gazeux entre l'air et le sang.

Les **anticorps** sont des protéines capables de reconnaître et de se fixer spécifiquement à une molécule. Dans l'organisme, les anticorps reconnaissent des molécules portées par une cellule malade ou une bactérie, qui sont ensuite détruites par le système immunitaire. En laboratoire, les anticorps sont utilisés pour détecter la présence ou l'absence de certaines protéines sur des échantillons de tissu.

L'**appareil de Golgi** est le compartiment de la cellule où les protéines nouvellement synthétisées subissent les dernières modifications nécessaires à leur bon fonctionnement, sont stockées puis envoyées à des destinations différentes, dans ou hors de la cellule, suivant leur fonction.

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

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

L'**arthrogrypose** se manifeste à la naissance, ou dès la vie fœtale, par le blocage de certaines articulations en position pliée, ce qui limite les mouvements de l'enfant (ses membres ne peuvent pas être allongés complètement).

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

Un **auxiliaire de vie scolaire (AVS)** accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes ...

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

WEB www.afm-france.org > Vie quotidienne > Scolarité

Un **bilan biologique** analyse la quantité d'un grand nombre d'éléments de nature

diverse (cellules sanguines – globules blancs, plaquettes... – protéines, enzymes, lipides, hormones...) dans le sang et les comparent à des valeurs de référence.

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

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

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

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

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Nov. 2006

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

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

entourage ; il contient des informations sur les maladies neuromusculaires et des conseils de prise en charge.

WEB www.sante.gouv.fr > Thèmes > Accédez à tous les dossiers > Maladies rares > Mise en place des cartes de soins et d'informations pour les personnes atteintes de maladies rares > les maladies neuromusculaires

Les **cellules de Schwann** produisent l'enveloppe isolante qui entoure l'axone des cellules nerveuses (la gaine de myéline) et permet un transmission très rapide du message nerveux (influx nerveux). Les cellules de Schwann sont indispensables à la formation et à la survie des neurones.

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. .

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

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

Une **cohorte** est un groupe de personnes, sélectionnés en fonction d'une ou de plusieurs caractéristiques et suivis dans le temps afin d'étudier comment évolue leur situation.

Les **collagènes** sont une famille de protéines de forme allongée, que l'on retrouve chez tous les animaux. Ils constituent le composant principal de la peau et de l'os. Structurellement, les collagènes sont constitués de trois chaînes α qui s'enroulent les unes autour des autres pour former une triple hélice.

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même anomalie génétique par les deux parents à la fois : le père et la mère étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

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

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

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

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#)
 Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

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

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il soutient et maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible.

Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale (en particulier pendant la croissance).

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

Une **cyphose** est une courbure convexe exagérée de la colonne vertébrale au niveau du dos (le dos est voûté, bossu).

Une **cypho-scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale qui associe une scoliose (déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C) et une cyphose (augmentation de la courbure convexe du dos).

Une **désaturation en oxygène** est une baisse de la quantité d'oxygène (oxygénation) dans le sang artériel.

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

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

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

Le **diagnostic prénatal** (DPN) permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une particulière gravité".

L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus.

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

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#)
 Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

Les **déformations orthopédiques** affectent les muscles et les tendons (rétractions musculo-tendineuses) et les ligaments (enraidissement progressif des articulations).

Leur apparition est favorisée par le manque de mouvement et un mauvais positionnement.

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.

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

La **dystrophie musculaire de Duchenne** est la plus répandue des myopathies de l'enfant. Elle touche l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est due à une anomalie génétique

dans le gène qui code la dystrophine. Seuls les garçons sont atteints. Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart, conséquences de l'atteinte musculaire.

WEB www.afm-telethon.fr > La Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne.

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie permettant de voir le cœur fonctionner en temps réel. Basé sur l'enregistrement des échos produits par des ultrasons lors de leur passage à travers les diverses structures du corps, cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine.

L'**échographie** est une technique d'imagerie médicale qui enregistre des échos produits par des ultrasons lors de leur passage à travers les diverses structures du corps grâce à une sonde placée sur la peau en regard des organes à étudier (cœur, foie, vessie, vaisseaux, ligaments...).

Au cours d'une grossesse, l'échographie permet de suivre le développement du fœtus, de connaître le sexe de l'enfant ou de dépister d'éventuelles anomalies.

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

L'**électromyogramme** (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'EMG peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

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

Dans une société, on parle d'**endogamie** lorsque les membres d'un groupe (social, géographique, familial...)

ont tendance à choisir leur partenaire à l'intérieur de ce groupe.

L'**enveloppe nucléaire** est une membrane double, qui sépare le contenu du noyau (dont l'ADN) du reste de la cellule (le cytoplasme). Les échanges entre le cytoplasme et le noyau se font à travers des pores situés dans cette membrane.

Le dosage des **enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine.

Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

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

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

WEB www.epilepsie-france.fr/

Un **équin** du pied est une déformation du pied où la plante du pied est orientée vers l'arrière (comme quand on se met sur la pointe des pieds).

Une **ergothérapeute** évalue les besoins fonctionnels de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides techniques nécessaires à son autonomie.

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

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

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

L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

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

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 qui y ont pénétré.

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules allongées, contractiles qui constituent les muscles.

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

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

La mesure des **gaz du sang** - dioxyde de carbone (CO₂) et dioxygène (O₂) - dans le sang artériel (prélèvement

sanguin) renseigne sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation.

Elle permet de révéler une insuffisance respiratoire et d'adapter la prise en charge respiratoire.

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

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

Le **généticien 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...).

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

L'**hypoglycémie** est la diminution du taux de sucre (glucose) dans le sang. Le glucose fournit au corps une source importante d'énergie.

Lorsque le taux de glucose n'est pas assez élevé, la personne se sent faible et peut faire un malaise.

L'**hypotonie musculaire** est un manque de tonus des muscles.

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

Les **insufflations passives** consiste à insuffler dans les poumons un volume d'air plus important, mais contrôlé, que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, et le thorax se soulève, l'ensemble s'étire doucement.

Elles sont réalisées à l'aide d'un ventilateur conçu à cet effet appelé relaxateur de pression.

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

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 être un peu impressionnants.

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

La **jonction neuromusculaire** est la zone de communication entre le nerf qui commande et le muscle qui agit.

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

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

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

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax et la souplesse des poumons, et permet de mieux utiliser le capital musculaire respiratoire.

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

La **lame basale**, ou membrane basale, est une forme particulière de matrice extracellulaire spécifique à certains tissus. Elle est constituée de protéines qui s'enchevêtrent pour former un réseau élastique qui soutient et/ou entoure les cellules.

Les **laminines** sont des protéines, qui constituent la plus grande partie des lames basales (forme particulière de matrice extracellulaire spécifique, qui dans le muscle, entoure et maintient les fibres musculaires).

Les laminines sont de grosses protéines flexibles constituées de trois chaînes disposées en forme de croix. Quinze formes de laminine ont été identifiées. La laminine alpha 2 (ou mérosine) est spécifique du tissu musculaire.

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

Les **maladies (d'origine) génétiques** sont des maladies qui touchent l'ADN, c'est-à-dire l'information contenue dans nos cellules qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme.

Cette information nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plus d'une personne atteinte par la maladie génétique dans une même famille.

Une **maladie** est dite **rare** quand elle ne touche que très peu de personnes soit moins d'une personne sur 2 000. En Europe la plupart des maladies rares sont encore moins fréquentes, affectant 1 personne sur 100 000 voire moins. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB www.eurordis.org/ > Maladies rares & médicaments orphelins

La **matrice extracellulaire** est un réseau complexe de protéines dans lequel baignent les cellules. Elle assure la cohésion des cellules au sein d'un tissu et joue un rôle essentiel dans la constitution, le maintien, l'adhérence, le mouvement et la régulation des cellules. La matrice extracellulaire du muscle est spécialisée pour répondre aux contraintes mécaniques inhérentes à l'activité contractile des fibres musculaires.

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

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

La **microscopie électronique** est une technique d'observation réalisée grâce à un instrument d'optique (le microscope) utilisant un faisceau d'électrons. Il permet d'avoir un meilleur agrandissement qu'avec un microscope traditionnel (microscope optique) qui, lui, utilise un faisceau de lumière.

Le **mode de 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.

Une maladie héréditaire est transmise sur le **mode (de transmission) récessif** si la personne atteinte a reçu deux chromosomes porteurs de l'anomalie génique (un de son père et un de sa mère).

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

Les **muscles lisses** sont des muscles situés dans la paroi de nombreux organes (tube digestif, vaisseaux sanguins, appareil urinaire...). Leur contraction est involontaire : elle ne répond pas au contrôle direct de la volonté donc la conscience. Leur organisation est différente de celle des muscles squelettiques et ne leur donne pas d'aspect fortement strié au microscope.

Les **muscles spinaux** sont situés le long de la colonne vertébrale, du haut de la nuque jusqu'au bas du dos. Ils relient les vertèbres entre elles et permettent de redresser, de tourner et d'incliner la tête et le tronc.

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires. Leur aspect strié au microscope est à l'origine de l'appellation "muscle strié".

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

>> [Le système musculaire squelettique](#)
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

>> [Organisation de la motricité](#)
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

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

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

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

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

Les **myopathies congénitales** sont des maladies musculaires. Certaines se manifestent dès la naissance, d'autres plus tardivement. Il en existe de plusieurs sortes, selon le mode de transmission et l'anomalie impliquée dans l'apparition de la maladie.

WEB www.afm-telethon.fr > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies

Les **myopathies des ceintures** se manifestent par une perte progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Les difficultés motrices engendrées par la maladie et leurs évolutions sont très variables allant de formes caractérisées par une fatigabilité importante à des formes entraînant la perte de la marche.

WEB www.afm-telethon.fr > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Myopathies des ceintures.

La **nécrose** est la mort d'une cellule ou d'un groupe de cellules qui se produit à la suite d'une lésion ou lors de certaines maladies. Cette mort cellulaire, contrairement à l'apoptose, n'est pas une mort programmée et ordonnée.

Un **palais ogival** est une déformation de l'intérieur de la bouche : le palais est particulièrement haut et étroit, comme creusé vers le haut.

Le **placenta** est l'organe par lequel, durant la grossesse, l'enfant est nourri et oxygéné dans le ventre de la mère. Il est constitué de cellules qui ont le même patrimoine génétique - le même ADN - que le bébé.

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 **prestation de compensation du handicap (PCH)** est une prestation financière personnalisée établie en fonction des projets et besoins de la personne en situation de handicap qui permet que des moyens de compensation adaptés lui soient proposés. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule, en aide animale, et les besoins exceptionnels ou spécifiques.
>> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#)
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

La **prise en charge psychomotrice** repose sur des exercices (relaxation, jeux, exercices d'adresse...) qui sollicitent à la fois les facultés physiques et mentales de la personne et aide

l'individu à s'adapter à son environnement.

La **prise en charge orthopédique** traite les affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

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

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

Un **processus dystrophique** est une dégénérescence ou un développement défectueux d'un tissu ou d'un organe. L'aspect de tissu musculaire dystrophique associe une perte progressive de cellules musculaires (dégénérescence) compensée en partie par la régénération de nouvelles cellules et le développement d'un tissu de soutien (fibrose).

Le **projet personnalisé de scolarisation (PPS)** est un dispositif qui permet d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Vie quotidienne > Scolarité

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 l'Assurance Maladie pour le suivi

d'une affection longue durée et précise quels sont les professionnels de santé impliqués (qui peuvent être consultés directement sans passer par le médecin traitant).

La **pseudo-hypertrophie musculaire** est une augmentation visible du volume musculaire. Elle est dite "pseudo" car ce n'est pas le muscle lui-même qui est hypertrophié, mais le tissu qui se situe entre les muscles.

Le **reflux gastro-oesophagien** est la remontée du contenu acide de l'estomac vers le haut du tube digestif (l'œsophage), et se manifeste par des sensations de brûlures d'estomac. S'il est fréquent, les remontées de liquide acide de l'estomac risquent à terme d'endommager l'œsophage.

Les **registres de patients** sont des recueils de 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 médical et professionnel, par les services hospitaliers et les médecins. Ils permettent de connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

Le **réticulum endoplasmique** est le compartiment de la cellule où se déroule la fabrication des protéines et des lipides.

Dans la cellule musculaire, il joue en plus un rôle essentiel lors de la contraction musculaire

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

La mesure de la **saturation en oxygène** se fait sur un échantillon de sang artériel (prise de sang) ou grâce à une petite pince dotée d'un capteur transcutané à infrarouges que l'on met au bout du doigt.

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

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

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

La **substance blanche** est avec la substance grise un des constituants du système nerveux central. Elle est composée de fibres nerveuses, qui relient différentes régions du système nerveux et assurent la transmission des messages nerveux entre les neurones.

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.

Lorsque pendant la grossesse, le fœtus ne bouge pas suffisamment ou correctement, on parle de **syndrome d'immobilité fœtale**.

Il y a de nombreuses causes possibles (maladie génétique, intoxication...).

Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière).

Ses fonctions sont, notamment, d'analyser les informations sensorielles, de programmer les mouvements et d'émettre les ordres de contraction des muscles.

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner un tendon afin de l'allonger et de redonner ainsi de la mobilité et de la souplesse aux articulations adjacentes..

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 est pratiqué sous réserve du plein accord de celui qui s'y soumet.

Les **tissus de soutien** (ou tissus conjonctifs ou interstitiels) sont constitués de cellules dispersées dans une matrice extracellulaire. Ils protègent les organes qu'ils entourent (emballage et nutrition des tissus, implication dans la défense immunitaire).

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

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.

La **transgénèse** (ou transfert de gènes) est une technique consistant à modifier le patrimoine génétique d'un être vivant soit par l'introduction d'un gène étranger (transgène) surajouté soit par le remplacement d'un gène de l'organisme par un gène étranger. Les cellules qui possèdent le transgène acquièrent une nouvelle caractéristique liée à l'expression du transgène.

Un **varus-équin** du pied est une déformation du pied et de la cheville où la plante de pied est tournée vers le dedans et vers l'arrière.

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

>> [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006