



La maladie de **KENNEDY**

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) est une maladie rare d'origine génétique. Elle se manifeste à l'âge adulte par une faiblesse musculaire progressive et des troubles hormonaux. Seuls les hommes sont atteints. Les femmes peuvent être porteuses de l'anomalie génétique mais, sauf exception, elles ne présentent aucune gêne.

Ce document a pour but de présenter une information générale sur ce qui peut être fait sur les plans médical, psychologique, social et dans la vie quotidienne lorsque l'on a une maladie de Kennedy. Il a été réalisé avec des experts médicaux, paramédicaux et scientifiques spécialistes de la maladie de Kennedy, ainsi que des personnes concernées par cette maladie.

Destiné aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, il est disponible sur le site internet de l'AFM-Téléthon et auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut faciliter le dialogue avec l'équipe soignante.

*Amyotrophie bulbo-spinale
liée à l'X*
*Atrophie musculaire spinale et
bulbaire liée à l'X*
SBMA
ASX1
Spinal and bulbar muscular
atrophy X-linked



LA MALADIE DE KENNEDY

Qu'est-ce que la maladie de Kennedy ? **3**

À quoi est-elle due ? **6**

Comment évolue-t-elle ? **10**

Comment se transmet-elle ? **12**

DIAGNOSTIC

L'électroneuro-myogramme **18**

L'analyse génétique **19**

Le conseil génétique .. **54**

OÙ CONSULTER ?

Un réseau de spécialistes **59**

PRISE EN CHARGE ET SOINS

Prise en charge musculaire . **23**

Prise en charge orthopédique..... **27**

Pris en charge endocrinienne..... **31**

Prise en charge digestive **33**

Prise en charge nutritionnelle..... **35**

Douleurs **37**

Fatigue et troubles du sommeil **41**

Contre-indications médicamenteuses **43**

VIVRE AVEC

Des aides pour les gestes du quotidien **45**

Soutien psychologique **50**

Travail..... **67**

DROITS ET DÉMARCHES

Remboursements des soins..... **63**

MDPH **65**

RECHERCHE

Des médicaments à l'essai **22**

Comment est organisée la recherche ? **71**





Qu'est-ce que la maladie de Kennedy ?

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, ou parfois syndrome de Kennedy) se manifeste, le plus souvent à l'âge adulte, chez des hommes qui présentent à la fois des signes d'insuffisance androgénique (augmentation du volume de la poitrine, troubles de l'érection...) et une faiblesse musculaire (difficultés à la marche, gêne pour avaler...). Ces symptômes sont d'évolution relativement lente.

- La prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications, en particulier au niveau des muscles et des articulations. Elle améliore le confort de vie des personnes atteintes de la maladie de Kennedy.

Existe-t-il plusieurs formes d'amyotrophies bulbo-spinales ?

Oui. Les amyotrophies bulbo-spinales sont des maladies neuromusculaires caractérisées par une dégénérescence des cellules nerveuses situées dans le bulbe rachidien ("bulbo") et dans la moelle épinière ("spinale") et qui transmettent l'ordre de contraction aux muscles : les motoneurones.

La maladie de Kennedy est une forme d'amyotrophie bulbo-spinale qui apparaît à l'âge adulte. Il existe d'autres formes d'amyotrophie bulbo-spinale apparaissant dans l'enfance telles que la maladie de Fazio-Londe et le syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere.

- La maladie de Kennedy est une maladie d'origine génétique. Elle est due à une anomalie dans le gène AR, celui-ci étant situé sur le chromosome X et codant le récepteur des hormones mâles (androgènes).

Seuls les hommes ayant une anomalie sur ce gène sont atteints. Les femmes qui ont un chromosome X porteur d'une anomalie dans le gène AR ne présentent en général aucune gêne, sauf exception. En revanche, leur chromosome X porteur de l'anomalie risque de se transmettre à leur descendance.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des associations engagées dans le combat contre la maladie de Kennedy

En France, trois associations de malades soutiennent la recherche dans la maladie de Kennedy et accompagnent les familles concernées par cette maladie : l'AFM-Téléthon, l'Association pour le soutien à la recherche et aux personnes concernées par la maladie de Kennedy (ARMK) et l'Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARSLA),

Vous pouvez entrer en contact avec elles pour aider la recherche, rencontrer d'autres personnes concernées ou trouver des solutions aux difficultés qu'entraîne la maladie de Kennedy (liées au suivi médical, à l'intégration scolaire, à l'acquisition de matériels, à une demande de financements...).

• AFM-Téléthon

WEB www.afm-telathon.fr ou par téléphone ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

• ARMK

Par mail : armk@free.fr ou par courrier : 108 Boulevard Suchet 75016 Paris

• ARSLA

WEB www.arsla.org ou par téléphone ☎ 01 43 38 99 89

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

**Vos contacts à l'AFM-Téléthon en pratique**

▪ L'Accueil Familles AFM-Téléthon est une permanence téléphonique à votre écoute. Son équipe peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM-Téléthon ou en dehors.

 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

▪ Professionnels des Services Régionaux de l'AFM-Téléthon, les Référents parcours de santé (RPS) 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...). Les coordonnées des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

▪ 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.

Les coordonnées des Délégations sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité



La maladie de Kennedy est-elle fréquente ?

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) est une *maladie* très *rare*. Selon l'encyclopédie Orphanet, sa *prévalence* est de 1 garçon atteint sur 30 000 naissances masculines. On peut ainsi estimer à une dizaine le nombre de nouveaux cas en France chaque année, et à environ 200 le nombre total de personnes atteintes vivant sur le territoire national. Cette fréquence est sans doute sous-estimée car la maladie est assez souvent mal ou tardivement diagnostiquée.

La maladie de Kennedy a été observée dans toutes les populations avec, semble-t-il une fréquence un peu plus élevée dans les populations japonaises et scandinaves (notamment sur la côte ouest de la Finlande). Dans les deux cas, un *effet fondateur* a été mis en cause

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 <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

WEB <http://sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

Des chiffres à prendre avec précaution

Le nombre de personnes atteintes de la maladie de Kennedy est probablement sous-estimé. Il n'est pas possible de le connaître avec précision, car toutes les personnes qui en sont atteintes ne sont pas diagnostiquées.

- Certaines personnes ont bien des anomalies génétiques susceptibles d'entraîner l'apparition d'une maladie de Kennedy, mais n'en présentent aucun signe ou trop peu pour consulter un médecin à ce sujet.

- D'autres personnes présentent des symptômes qui font penser à une autre maladie, plus fréquente, comme la *sclérose latérale amyotrophique* (SLA).

Suite à l'identification, en 1991, du gène impliqué dans la maladie de Kennedy, une étude a été menée (à la fin des années 1990) sur des personnes chez qui le diagnostic de SLA avait été initialement porté. Cette étude a montré que sur 100 personnes dont les médecins pensaient alors qu'elles avaient une SLA, 2 se sont révélées être en fait atteintes d'une maladie de Kennedy.

Faire réviser son diagnostic en pratique

Le gène impliqué dans la maladie de Kennedy a été identifié en 1991.

Il est donc possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être retrouvée à l'époque. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de consulter auprès d'une consultation spécialisée « Maladies neuromusculaires » ou « Sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur » pour compléter la démarche diagnostique.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **sclérose latérale amyotrophique** (SLA), aussi appelée maladie de Charcot, est une maladie rare due à une dégénérescence progressive des cellules nerveuses qui commandent les mouvements (motoneurones centraux et périphériques). Elle entraîne une faiblesse puis une paralysie des muscles des membres supérieurs et inférieurs, des muscles respiratoires, de la déglutition et de l'élocution. La SLA commence souvent à se manifester entre 50 et 70 ans. Elle évolue de façon plus ou moins rapide selon les personnes. Dans 5 à 10% des cas, la SLA a un caractère familial, héréditaire.

À quoi la maladie de Kennedy est-elle due?

Un **récepteur** est une protéine située sur la membrane d'une cellule ou dans une cellule, sur laquelle se fixe spécifiquement une autre molécule pour déclencher une réponse biologique particulière.

Les **androgènes** sont les hormones mâles, fabriquées et secrétées par les gonades (testicules chez l'homme et ovaires chez la femme) et les glandes surrénales. Le plus connu des androgènes est la testostérone.

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) n'est pas due à un microbe (bactéries ou virus) : elle n'est pas contagieuse. C'est une **maladie génétique** : elle est due à une modification de l'ADN dont l'apparition est liée au hasard. La connaissance des lois de l'hérédité permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie génétique dans une famille.

Une modification de l'ADN

La maladie de Kennedy est due à une anomalie (mutation) dans le gène **AR** qui code le **récepteur** des **androgènes** et qui est localisé sur le chromosome X.

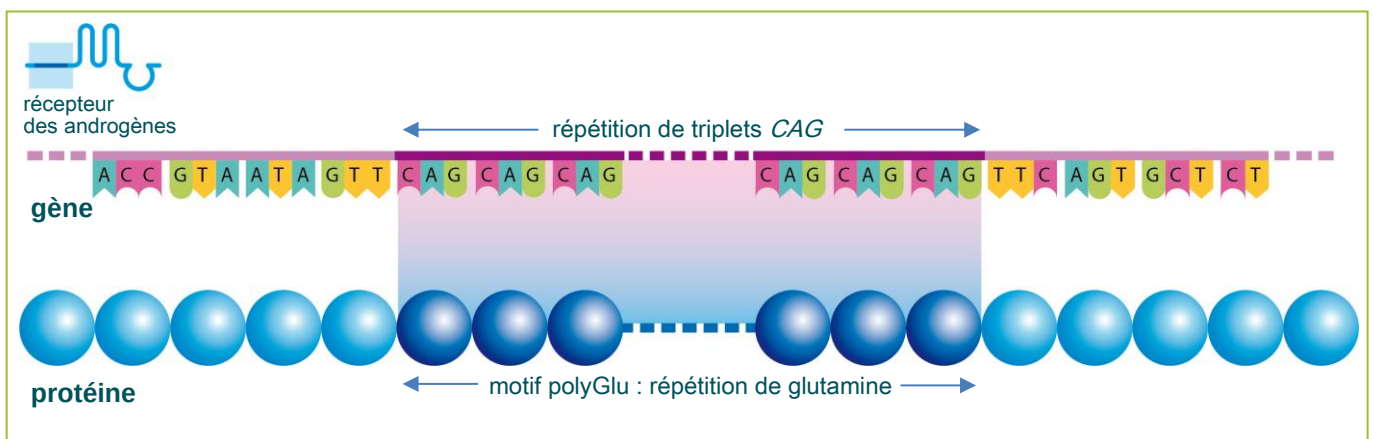
Le gène **AR** contient normalement, et selon les personnes, entre 9 et 36 répétitions d'une petite séquence d'ADN constituée de trois **nucléotides** (ou **triplet**) **CAG**.

Le triplet **CAG** code l'acide aminé glutamine. La répétition de ce triplet dans le gène **AR** se traduit au niveau de la protéine du récepteur des androgènes par la présence d'une série de plusieurs acides aminés glutamine, les uns à la suite des autres, appelée motif « polyGlu » ou « polyQ ».

Dans la maladie de Kennedy, le gène **AR** en contient plus : environ 38 répétitions **CAG**, mais leur nombre peut aller jusqu'à 68.

Cette augmentation au-delà d'un certain seuil de la répétition **CAG** est à l'origine de la maladie.

Le triplet **CAG** code l'acide aminé glutamine. L'existence d'une répétition anormale de **CAG** sur le gène **AR** aboutit à la production de résidus dits « polyglutamine » (constitués d'une succession de plusieurs glutamines) dans le récepteur des androgènes.



Du gène AR au récepteur des androgènes. Traduction de la répétition de triplet CAG en motif polyGlu.

Le gène **AR** code la protéine du récepteur des androgènes. Comme tous les gènes, il se compose d'une succession unique de différents nucléotides : l'adénine (A), la thymine (T), la guanine (G) et la cytosine (C).

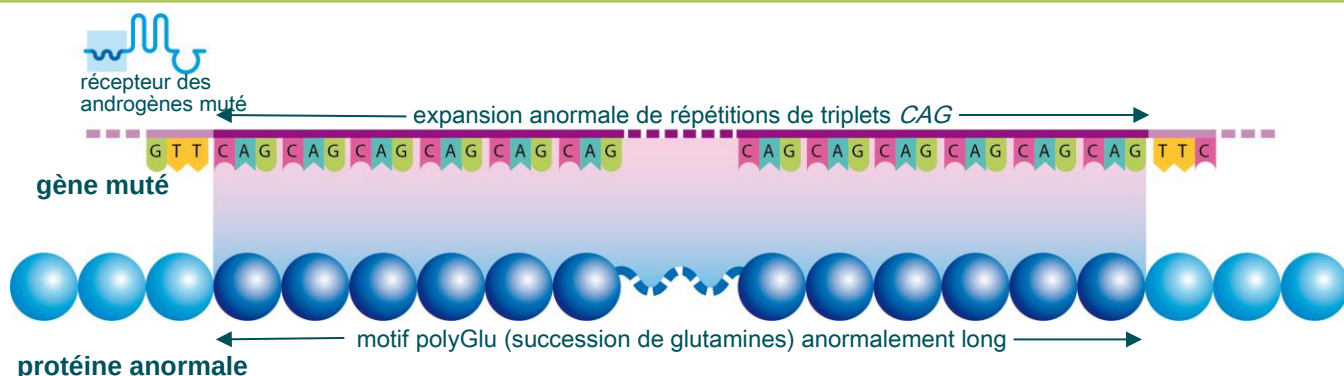
À chaque groupe de 3 nucléotides (triplet) du gène **AR** correspond un acide aminé du récepteur des androgènes.

Le triplet **CAG** code l'acide aminé appelé « glutamine ». Le gène **AR** normal, non muté, contient de 9 à 36 répétitions de triplets **CAG**. Le récepteur des androgènes contient donc autant de glutamines.



Maladie de Kennedy. L'augmentation du nombre de répétitions de triplets CAG se traduit en motif polyGlu trop long.

Dans la maladie de Kennedy, le gène AR muté contient un nombre anormalement élevé (supérieur ou égal à 38) de répétitions de triplets CAG. Cette répétition excessive aboutit à la synthèse d'un récepteur des androgènes comportant une longue succession de plusieurs glutamines (polyglutamine), ce qui altère son fonctionnement.



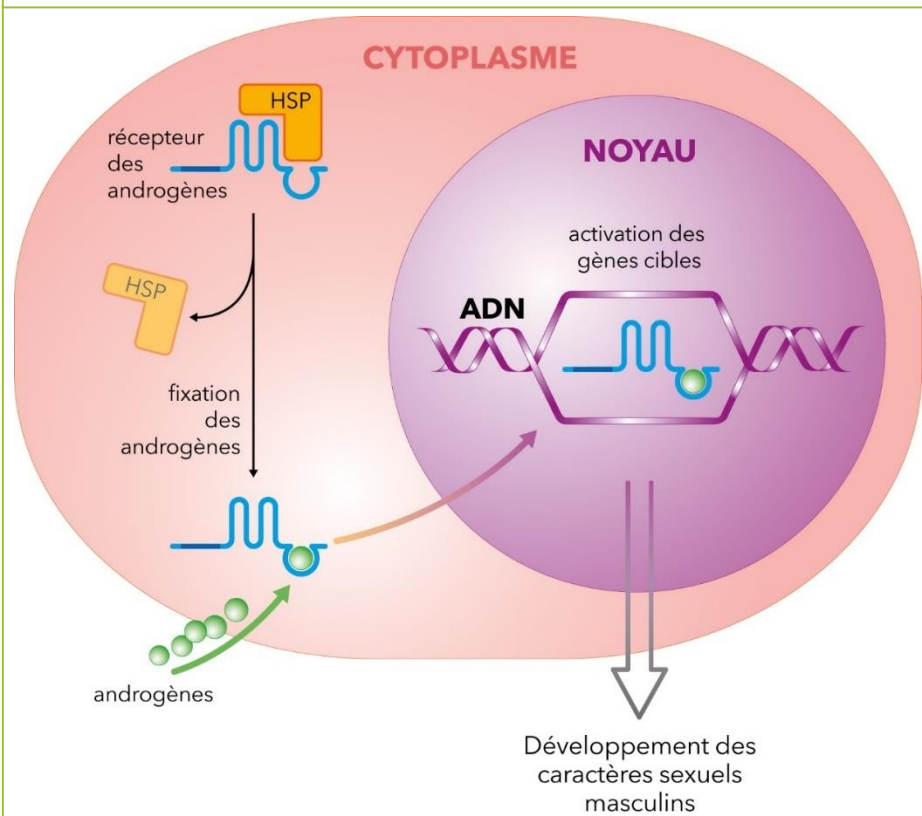
La maladie de Kennedy fait partie des *maladies* dites « à triplets » comme la chorée de Huntington, la maladie de Steinert, la dystrophie musculaire oculopharyngée ou la maladie de Friedreich par exemple. Elle est également apparentée au syndrome d'insensibilité aux androgènes.

Des récepteurs des androgènes anormaux

Normalement, à l'état inactif, les *récepteurs* des *androgènes* sont situés dans le *cytoplasme* où ils sont stabilisés grâce à des *protéines chaperones* (protéines de choc thermique ou HSP).

Mécanisme d'action du récepteur des androgènes

Lorsque les androgènes se fixent sur leurs récepteurs, ceci déclenche une réponse biologique au niveau de la cellule : les gènes impliqués dans le développement des caractères sexuels masculins sont exprimés.



Les **maladies à triplets** sont des maladies génétiques dues à l'augmentation importante du nombre de répétition d'une petite séquence d'ADN, composée de 3 nucléotides (triplets, ou trinucléotides). À chaque groupe de 3 nucléotides (triplet) sur un gène correspond un acide aminé dans la protéine codée par le gène. Par exemple, lorsque le triplet CAG, qui code l'acide aminé glutamine est répété un grand nombre de fois, la protéine mutée va comporter une longue chaîne de glutamine (polyglutamine), qui affecte son activité normale dans la cellule. Il existe une dizaine de maladies génétiques à triplets identifiées, dont la chorée de Huntington, la maladie de Steinert, la dystrophie musculaire oculo-pharyngée, la maladie de Friedreich...

WEB [www.orphanet.fr/Maladie de Huntington](http://www.orphanet.fr/Maladie_de_Huntington)

WEB www.afm-telethon.fr/maladie-steinert-1175

WEB www.afm-telethon.fr/dystrophie-musculaire-oculopharyngee-1920

WEB [www.orphanet.fr/Ataxie de Friedreich](http://www.orphanet.fr/Ataxie_de_Friedreich)

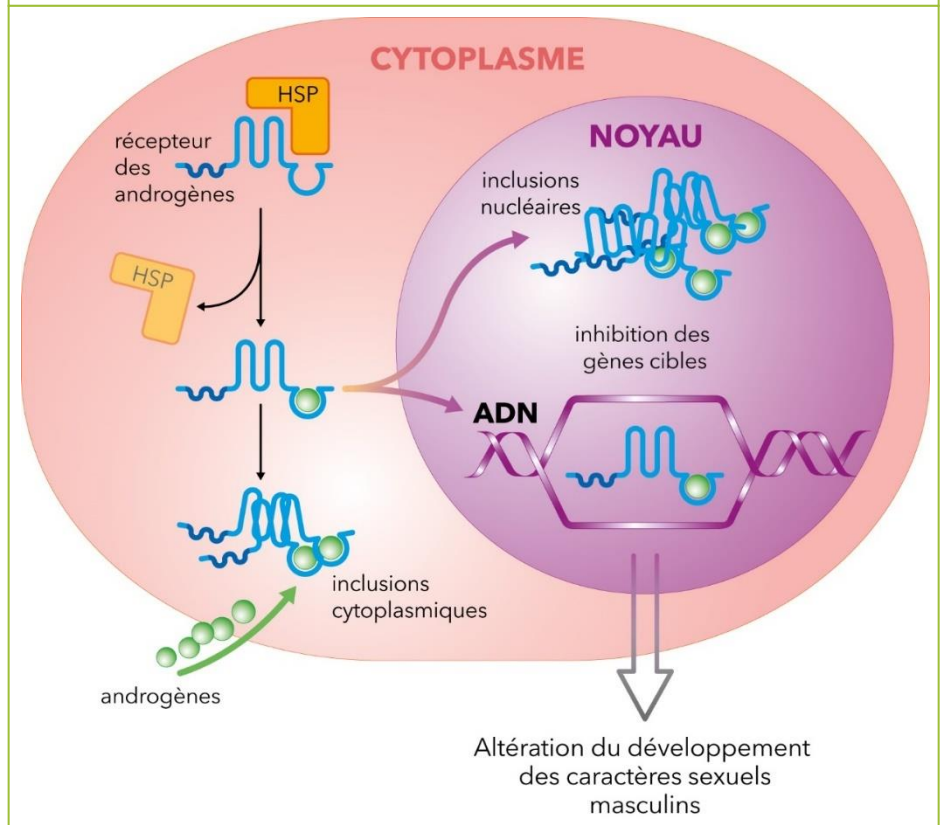
Lorsque les *androgènes* pénètrent à l'intérieur de la cellule, dans le cytoplasme, les récepteurs se dissocient des protéines HSP. Puis androgènes et récepteurs migrent ensemble dans le noyau. Ils se fixent sur les *chromosomes* pour activer ou réprimer la production de certains gènes contrôlant les caractères sexuels.

- Dans la maladie de Kennedy, les récepteurs des androgènes sont anormaux et deviennent toxiques lorsqu'ils lient les androgènes (on parle de toxicité « ligand-dépendant »). Ensemble, ils migrent dans le noyau et entraînent une diminution de l'expression des gènes en réponse aux androgènes.

Le récepteur des androgènes dans la maladie de Kennedy

Dans la maladie de Kennedy, les récepteurs des androgènes deviennent toxiques lorsqu'ils interagissent avec les androgènes. Ceci entraîne une dérégulation des gènes contrôlant les caractères sexuels.

Parallèlement, les récepteurs des androgènes anormaux et les androgènes peuvent s'accumuler dans le noyau (inclusions nucléaires) ou dans le cytoplasme (inclusions cytoplasmiques).



SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le tronc cérébral, la protubérance et le bulbe rachidien.

La **moelle épinière** est la partie du système nerveux central situé à l'intérieur de la colonne vertébrale, en dessous du tronc cérébral. Elle est constituée de cellules et de fibres nerveuses (neurones et leurs prolongements) qui traitent et relaient l'information circulant entre le cerveau et les organes (muscles, peau, poumons...).

- Les récepteurs anormaux liés aux androgènes s'accumulent sous la forme de petits amas dans le noyau (on parle d'*inclusions*) et, dans une moindre mesure, dans le cytoplasme.

Ces inclusions sont présentes dans les cellules qui expriment le récepteur des androgènes : les cellules des organes sexuels, celles des muscles, de la peau, du *tronc cérébral* et de la *moelle épinière* (motoneurones).

- Le mécanisme moléculaire pathologique de la maladie de Kennedy n'est toutefois pas encore clairement établi.



Des signes musculaires par atteinte des motoneurones

Le *motoneurone* est une cellule nerveuse différenciée qui conduit le signal (l'influx nerveux) de contraction jusqu'au muscle.

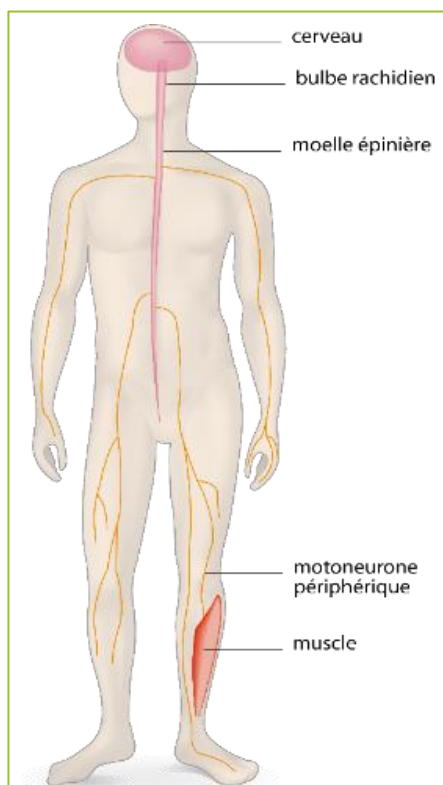
Les motoneurones, dit « périphériques » sont situés dans la *moelle épinière* et le *bulbe rachidien*. Ils reçoivent les signaux de commande du cortex cérébral, lequel contrôle les mouvements volontaires, via des motoneurones dits « centraux ».

▪ Dans la maladie de Kennedy, le motoneurone atteint se situe dans la moelle épinière et le bulbe rachidien (motoneurone périphérique).

L'atteinte des motoneurones périphériques dans la maladie de Kennedy, entraîne une diminution du nombre de *fibres musculaires* fonctionnelles, d'où un manque de force et une fonte musculaire (amyotrophie).

Deux maladies à ne pas confondre

Seul le deuxième motoneurone (périphérique) est atteint dans la maladie de Kennedy, à la différence de la sclérose latérale amyotrophique où premier et deuxième motoneurones sont tous deux atteints



Les **motoneurones périphériques** relient le système nerveux central (cerveau, moelle épinière...) aux organes du corps, dont les muscles.

Des signes endocriniens

Les *androgènes* sont des *hormones* qui stimulent le développement et le maintien des caractères sexuels masculins.

Dans la maladie de Kennedy, les anomalies des récepteurs des androgènes entraînent une diminution de l'expression des gènes habituellement stimulés par les *androgènes*. Ce dérèglement se manifeste par des symptômes d'insuffisance androgénique (augmentation du volume de la poitrine, troubles de l'érection...).

Pour en savoir plus sur la recherche dans la maladie de Kennedy

► [Zoom sur... la recherche dans la maladie de Kennedy, AFM-Téléthon](#)

► [Avancées dans les amyotrophies bulbo-spinales, AFM-Téléthon](#)

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment évolue la maladie de Kennedy ?

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) se manifeste chez l'homme adulte, dans la majorité des cas après 40 ans, par l'apparition progressive d'une faiblesse musculaire.

Cette atteinte des muscles est précédée (parfois de nombreuses années auparavant) par des manifestations *endocriniennes* à type d'insuffisance androgénique (augmentation du volume de la poitrine, troubles de l'érection, diminution du volume des testicules...).

Le **système endocrinien** fabrique les hormones qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme (nutrition, croissance, reproduction, ...).

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.

La maladie de Kennedy peut-elle commencer à se manifester dans l'enfance ?

Oui. Ce cas de figure reste exceptionnel mais il a été rapporté dans quelques articles scientifiques. L'analyse de tous les cas connus à ce jour montre que les premiers symptômes apparaissent parfois très tôt dans la vie, dès l'âge de 4 ans. À l'inverse, la maladie peut aussi se révéler tard dans la vie, au-delà de 70 ans.

Source : *Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDs) Maladie de Kennedy - Argumentaire scientifique, FILSLAN, Juin 2017*

- L'évolution de la maladie de Kennedy est très lente dans la plupart des cas. La majorité des hommes atteints ont une *espérance de vie* comparable à celle de la population générale. Il existe néanmoins des formes plus graves de la maladie ou évoluant plus rapidement.

- L'histoire naturelle de la maladie de Kennedy n'est pas encore parfaitement connue du fait du petit nombre de personnes atteintes et aussi à cause de la grande diversité des manifestations d'une personne à l'autre. Il est donc difficile de prédire avec précision l'évolution de la maladie à titre individuel.

- Les troubles de la déglutition et/ou de la fonction respiratoire (complications *bulbaires*) apparaissent après des dizaines d'années d'évolution et font la gravité de la maladie de Kennedy. Au risque de faiblesse de certains muscles respiratoires (notamment du diaphragme) s'ajoutent les risques de *fausses routes alimentaires* dues à la faiblesse de certains muscles de la gorge (muscles pharyngés).

- Du fait d'une gêne croissante à la marche, un certain nombre de personnes ont recours à un scooter électrique ou un fauteuil roulant 20 à 30 ans après l'apparition des premières difficultés motrices.

- Le *test génétique* ne permet pas vraiment de prédire le potentiel évolutif (l'évolutivité) de la maladie. En revanche, on sait désormais que plus l'expansion de triplets CAG est grande, plus précoce sera le début de la maladie. L'importance des manifestations endocriniennes est également corrélée à la taille de l'expansion.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Des manifestations de la maladie de Kennedy sont-elles possibles chez les femmes ?

Les femmes qui portent l'anomalie génétique responsable de la maladie de Kennedy et qui la transmettent présentent très occasionnellement quelques symptômes. Il s'agit essentiellement de troubles moteurs (fatigabilité, crampes, tremblement des extrémités) survenant à un âge tardif. La grande majorité de ces femmes possèdent une version mutée et une version valide du gène. Plus rarement, certaines femmes ont deux versions mutées du gène sans paraître plus gênées que les premières.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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 la maladie de Kennedy se transmet-elle ?

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie au niveau du gène du **récepteur** des **androgènes** situé sur le **chromosome X**. N'ayant qu'un chromosome X, les hommes possèdent un seul exemplaire de ce gène, alors que les femmes, qui ont deux chromosomes X, en possèdent deux exemplaires différents, chacun étant hérité d'un de leur parent.

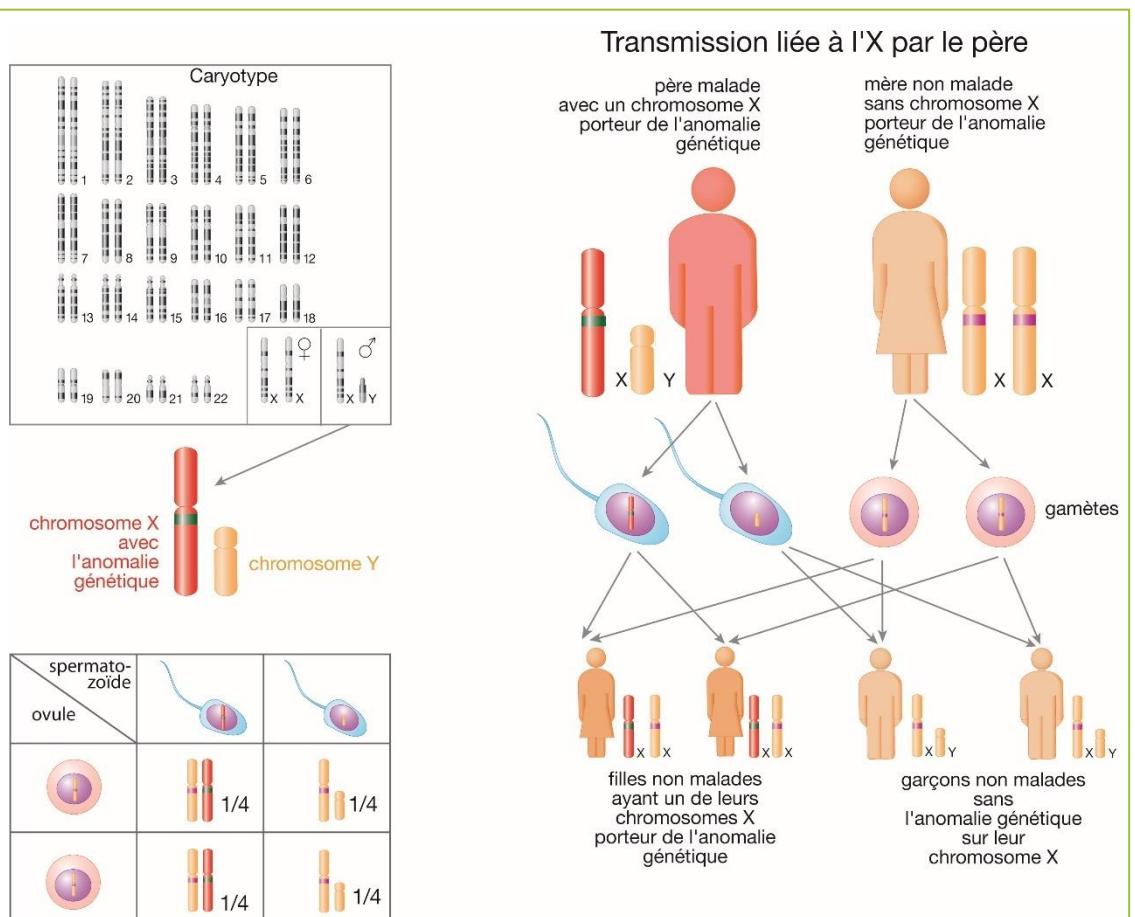
Le mode récessif lié au chromosome X

La maladie de Kennedy se transmet sur le mode **récessif lié au chromosome X**. Seuls les garçons porteurs de l'anomalie sur le gène du récepteur des androgènes, situé sur leur chromosome X, présentent des manifestations de la maladie.

Un homme atteint par la maladie de Kennedy ne peut pas transmettre la maladie à ses enfants. Par contre, l'anomalie génétique est transmise par le chromosome X à ses filles : la maladie pourra se transmettre par elles, à leur descendance.

SOMMAIRE

TABL



Transmission récessive liée au chromosome X par le père

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



▪ Tous les garçons reçoivent un chromosome Y de leur père. Si leur père est atteint de la maladie de Kennedy, en héritant de son chromosome Y, ils ne sont pas touchés par l'anomalie génétique dans le gène du récepteur des androgènes et ne développent donc pas la maladie. La transmission de la maladie est arrêtée dans cette branche de la famille.

▪ Toutes les filles héritent du chromosome X de leur père.

Chaque fille a deux exemplaires du chromosome X, dont un seul est porteur de l'anomalie génétique (celui hérité de leur père). La maladie étant récessive, elles ne la développeront pas comme leur père, sauf exception. La plupart ne ressentent aucune gêne physique.

En revanche, leur chromosome X muté peut se transmettre à leur descendance. Elles ont à chaque naissance :

- un risque sur quatre (25%) d'avoir un garçon porteur du chromosome X avec l'anomalie génétique et qui pourra développer la maladie ;
- un risque sur quatre (25%) d'avoir une fille porteuse du chromosome X avec l'anomalie génétique, qui ne développera pas la maladie mais par qui la maladie pourra se transmettre ;
- une chance sur deux (50%) d'avoir un enfant, fille ou garçon, qui a reçu le chromosome X sans anomalie génétique et qui, dès lors, ne peut ni développer ni transmettre la maladie.

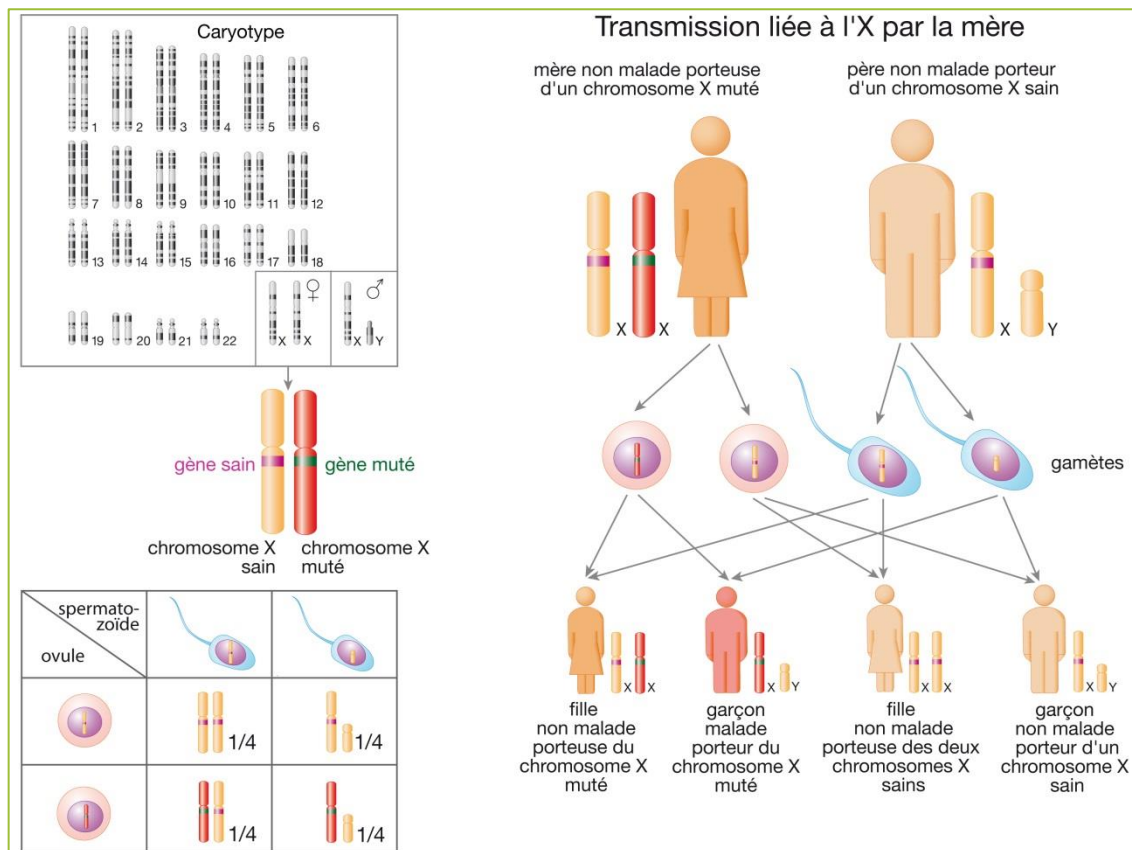


TABLE DES MATIÈRES

Transmission récessive liée au chromosome X par la mère

L'anomalie génétique responsable de la maladie de Kennedy est située sur le chromosome X. La maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par l'unique chromosome X chez un homme.

Une femme porteuse de l'anomalie génétique sur un seul de ses chromosomes X n'est pas malade, sauf exception. Ce chromosome peut être transmis à sa descendance : chacun de ses garçons a un risque sur deux d'être malade et chacune de ses filles un risque sur deux d'avoir elle aussi un chromosome X porteur de l'anomalie (transmettrice).



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

» » [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Évaluer le risque de transmission

L'appréciation du risque de transmission de maladie de Kennedy dans une famille donnée se fait lors d'une consultation de **conseil génétique**.

- Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique, identifie la manière dont la maladie s'est transmise parmi les membres d'une famille en établissant un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique). L'information donnée est d'autant plus précise que l'anomalie génétique en cause est connue avec précision.
- Lorsque l'anomalie génétique responsable de la maladie a été identifiée chez une personne, elle est tenue (par la loi de bioéthique) d'en informer « les membres de sa famille potentiellement concernés » dont elle possède ou peut obtenir les coordonnées. Si elle ne souhaite pas le faire, elle peut demander au médecin qui a réalisé l'examen de les informer lui-même.





Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de maladie de Kennedy ?

Les circonstances dans lesquelles un diagnostic de maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) est suspecté peuvent varier. Si ce sont le plus souvent des difficultés à la marche et des crampes qui alertent, il s'agit parfois d'autres troubles ou de résultats d'examens biologiques qui conduisent à entreprendre un bilan.

Le délai pour aboutir au diagnostic peut être long, parfois 10 ans, voire 20 ans dans les cas extrêmes.

À l'occasion de symptômes musculaires

Dans la très grande majorité des cas, il s'agit d'un adulte qui ressent une gêne s'aggravant au niveau des *membres inférieurs* : fatigue musculaire, difficultés à la marche, chutes, crampes plus ou moins douloureuses. Un tremblement fin des mains peut précéder ces symptômes. L'éventuelle atteinte des muscles qui servent à avaler et/ou à parler (muscles *bulbaires*) apparaît au contraire souvent de façon tardive dans l'évolution.

À l'occasion de troubles hormonaux

Plus rarement, la personne consulte (parfois à l'adolescence) pour une augmentation du volume de la poitrine (gynécomastie). Le bilan médical peut retrouver de surcroît une diminution du volume (atrophie) des testicules et une insuffisance de production des spermatozoïdes (azoospermie) en rapport avec une insensibilité partielle du *récepteur* des *androgènes*. L'examen ne met pas toujours en évidence de troubles moteurs, qui peuvent être très discrets voire absents à ce stade.

À l'occasion des résultats d'un bilan sanguin

Chez une personne qui se plaint d'être fatiguée, sans présenter de symptômes plus spécifiques, le médecin prescrit souvent une prise de sang. En cas de maladie de Kennedy, ce bilan sanguin peut montrer une augmentation des transaminases, des enzymes présentes en particulier dans les cellules du foie mais aussi des muscles. Le taux dans le sang d'une enzyme également contenue dans le muscle appelée *créatine kinase* (CK ou CPK pour créatine phospho-kinase) peut également être augmenté.

À l'occasion d'une enquête familiale

Suite à un diagnostic de maladie de Kennedy chez un membre de la famille, le médecin généticien établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Il peut donc arriver, dans certains cas, que le diagnostic de maladie de Kennedy soit suspecté puis confirmé chez un adulte avant qu'il ne ressente de difficultés liées à la maladie. On rentre alors dans le domaine du *diagnostic* dit « *présymptomatique* ».

Le **diagnostic d'une maladie neuromusculaire** repose sur un interrogatoire médical, un examen clinique et des examens complémentaires, dont les résultats orientent les analyses génétiques. L'évolution des connaissances sur les maladies neuromusculaires et les progrès des technologies, qu'il s'agisse de l'imagerie ou du séquençage nouvelle génération pour étudier l'ADN, augmentent les chances de parvenir à un diagnostic précis.

➤➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



La **sclérose latérale amyotrophique** (SLA), aussi appelée maladie de Charcot, est une maladie rare due à une dégénérescence progressive des cellules nerveuses qui commandent les mouvements (motoneurones centraux et périphériques). Elle entraîne une faiblesse puis une paralysie des muscles des membres supérieurs et inférieurs, des muscles respiratoires, de la déglutition et de l'élocution. La SLA commence souvent à se manifester entre 50 et 70 ans. Elle évolue de façon plus ou moins rapide selon les personnes. Dans 5 à 10% des cas, la SLA a un caractère familial, héréditaire.

À l'occasion d'une révision ou d'une précision de diagnostic

Une maladie neuromusculaire, par exemple une **sclérose latérale amyotrophique** (SLA ou encore maladie de Charcot) a été diagnostiquée chez une personne, qui est en fait atteinte d'une maladie de Kennedy. Ces deux maladies peuvent en effet se ressembler au début.

Dans un second temps, l'évolution des symptômes fait que le diagnostic initial de SLA est remis en question. La pratique du **test génétique** permet d'établir le bon diagnostic.

SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES



Comment affirme-t-on le diagnostic de maladie de Kennedy ?

Le diagnostic de certitude de maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) repose sur un ensemble de critères cliniques et biologiques.

- Dans un premier temps, le médecin, au cours d'un *examen clinique* minutieux, se fait une opinion sur le diagnostic en observant certains signes évocateurs : augmentation du volume de la poitrine (gynécomastie), diminution du volume (atrophie) des testicules, troubles moteurs, diminution ou disparition des *réflexes ostéotendineux*.
- La présence de ces *symptômes* chez d'autres hommes de la famille oriente vers le diagnostic de maladie de Kennedy, même si l'absence d'histoire familiale ne l'élimine pas (les médecins parlent de cas isolé ou *sporadique*).
- Pour confirmer le diagnostic de maladie de Kennedy, le médecin prescrit des examens complémentaires - *dosages des enzymes musculaires*, *électromyogramme*, dosages hormonaux qui vont conduire à suspecter fortement le diagnostic. Il sera définitivement confirmé par les résultats du *test génétique*.

Des examens d'orientation

Dosage des enzymes musculaires

En présence de symptômes musculaires, une des premières étapes consiste à mesurer le taux sanguin d'une enzyme musculaire : la *créatine kinase* (CK ou CPK pour créatine phospho-kinase).

En effet, lorsque les cellules musculaires "souffrent", elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase. C'est le cas dans les myopathies, mais aussi lorsque l'on a fait un effort musculaire important (course de fond, grand ménage...) ou après une *biopsie musculaire* ou un *électromyogramme*.

Le dosage des enzymes musculaires en pratique

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

- Dans la maladie de Kennedy, le taux de CPK est normal ou modérément élevé (2 à 4 fois la normale, voire beaucoup plus). Son élévation oriente fortement le diagnostic vers une myopathie, sans pour autant en préciser le type.

Le dosage des enzymes

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

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires. Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Un taux de CPK très élevé correspond-il forcément à une maladie de Kennedy ? Représente-t-il une évolution plus rapide de la maladie ?

Les CPK sont des enzymes musculaires qui se trouvent naturellement à l'intérieur des fibres (ou cellules) musculaires et, à de très faibles taux, dans le sang. Une augmentation du taux des CPK dans le sang signifie qu'il y a une sortie de ces enzymes de l'intérieur des cellules vers l'extérieur des cellules (dans le sang). Cette fuite reflète l'existence de lésions de la membrane de la fibre musculaire sans en donner la cause. Par conséquent, l'élévation du taux de CPK n'est pas spécifique à la maladie de Kennedy. Elle reflète une destruction du tissu musculaire sans être un indicateur fiable de l'évolution de la maladie.

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.

➤➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une **fasciculation** est une contraction involontaire et localisée, visible à la surface d'un muscle. Elle traduit la contraction d'un petit groupe de fibres musculaires, dépendant d'un même motoneurone.

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 de la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

➤➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Dosages hormonaux

Dans la maladie de Kennedy, les dosages hormonaux montrent un taux normal d'androgènes. En effet, la quantité d'hormones produite est normale. C'est leur récepteur qui ne joue pas parfaitement son rôle.

Électromyogramme

L'électromyogramme (ou EMG) est un examen très souvent pratiqué lorsqu'il existe des difficultés motrices. Il consiste à enregistrer l'activité électrique de certains muscles et à mesurer la vitesse de circulation de l'influx nerveux à l'intérieur des nerfs (*vitesse de conduction nerveuse*).

- L'analyse des tracés électromyographiques 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).
- Chez les personnes atteintes d'une maladie de Kennedy, l'électromyogramme apporte des informations décisives. Il montre un tracé évoquant une atteinte du motoneurone (aspect neurogène), associée à des *fasciculations*.

L'électromyogramme en pratique

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

C'est un examen qui peut être désagréable : piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, impressions déplaisantes lors des stimulations électriques...

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

Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant l'examen, car cela peut perturber la captation du signal.

Biopsie musculaire

La biopsie musculaire n'est pas nécessaire au diagnostic de la maladie de Kennedy. Elle n'est utile que lorsque le médecin hésite entre plusieurs maladies, et notamment avec une sclérose latérale amyotrophique (SLA).

- En cas de maladie de Kennedy, la biopsie musculaire peut montrer des anomalies à la fois myopathiques et neuropathiques, y compris chez les femmes porteuses d'un chromosome X muté.



La biopsie musculaire en pratique

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

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

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

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

Un examen diagnostique

Le diagnostic de certitude de maladie de Kennedy repose sur la réalisation d'un **test génétique**.

Cette analyse simple et fiable consiste à rechercher l'anomalie génétique spécifique sur le bras long du *chromosome X* à partir d'un prélèvement sanguin.

Les résultats permettent de mettre en évidence l'expansion de *trinuécléotides CAG* et de la mesurer. À l'état normal, les personnes portent une expansion allant généralement jusqu'à 34 *triplets CAG*.

La maladie de Kennedy se développe de façon certaine à partir d'une expansion de 38 *triplets* et au-delà.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'analyse génétique en pratique

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

Parfois, le diagnostic est difficile à établir

Les médecins spécialistes des maladies neuromusculaires n'ont généralement pas trop de difficultés à penser à la maladie de Kennedy tant l'association de troubles **endocriniens** et de troubles moteurs par atteinte du deuxième motoneurone est évocatrice.

En revanche, la maladie de Kennedy peut se présenter de manière atypique et induire en erreur des neurologues moins avertis, le tout aboutissant à une longue, et généralement pénible, errance diagnostique.

La maladie de Kennedy peut être confondue avec la sclérose latérale amyotrophique (SLA)

La SLA est une autre maladie du motoneurone, beaucoup plus fréquente que la maladie de Kennedy et surtout qui évolue beaucoup plus rapidement.

- La SLA apparaît plus tardivement et comporte, en plus de l'atteinte du second motoneurone (ou motoneurone périphérique), une atteinte du premier motoneurone (ou motoneurone central, qui relie le cortex cérébral moteur à la moelle épinière et se connecte ensuite avec le deuxième motoneurone) avec comme conséquence l'apparition de troubles de la

motricité caractéristiques (*syndrome pyramidal* et *spasticité*) qui permettent de distinguer les deux maladies.

- La maladie de Kennedy peut être confondue avec la SLA en particulier lorsque les manifestations endocriniennes - augmentation de volume de la poitrine, diminution du volume des testicules - sont absentes, quand il s'agit d'un cas isolé (aucun antécédent dans la famille) ou encore que l'on en est au début de la maladie.
- La confusion est d'autant plus préjudiciable que les deux maladies n'ont pas du tout le même poids, celui de la SLA étant très sombre. Ce type d'erreur n'est malheureusement pas rare comme en témoignent de nombreux patients participant à des forums de discussion. Ce sont ces situations diagnostiques difficiles où le test génétique prend tout son intérêt.

Une révision diagnostique justifiée par les avancées de la recherche

Grâce aux progrès des connaissances en biologie moléculaire, il est possible aujourd'hui de préciser un diagnostic pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée par le passé.

Faire réviser le diagnostic de sa maladie en pratique

Il est possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée à l'époque. 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 prendre rendez-vous auprès d'une consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" pour compléter la démarche diagnostique.

Les coordonnées de la consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" la plus proche de chez vous sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit)



Que peut-on faire ?

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) se manifeste par des signes musculaires et endocriniens. Elle évolue de manière variable selon les personnes, avec des conséquences plus ou moins graves.

La maladie de Kennedy 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.

La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la maladie de Kennedy, Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation, sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

S'il n'y a pas encore de traitement curatif permettant de guérir, la **prise en charge médicale** permet d'améliorer au quotidien le confort et la qualité de vie des personnes atteintes de la maladie de Kennedy et de prévenir la survenue de complications orthopédiques dues à l'atteinte des muscles.

La prise en charge médicale d'une maladie neuromusculaire est personnalisée en fonction de la situation de la personne qui en est atteinte. Elle nécessite l'intervention d'une équipe de soins pluridisciplinaire. Le suivi régulier et adapté contribue à une bonne qualité de vie et aide à prévenir les complications et les urgences médicales.

➤ Prévention et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Une prise en charge multidisciplinaire pour une atteinte multisystémique

La prise en charge médicale dans la maladie de Kennedy vise à prévenir les complications liées à la maladie.

Au niveau endocrinien

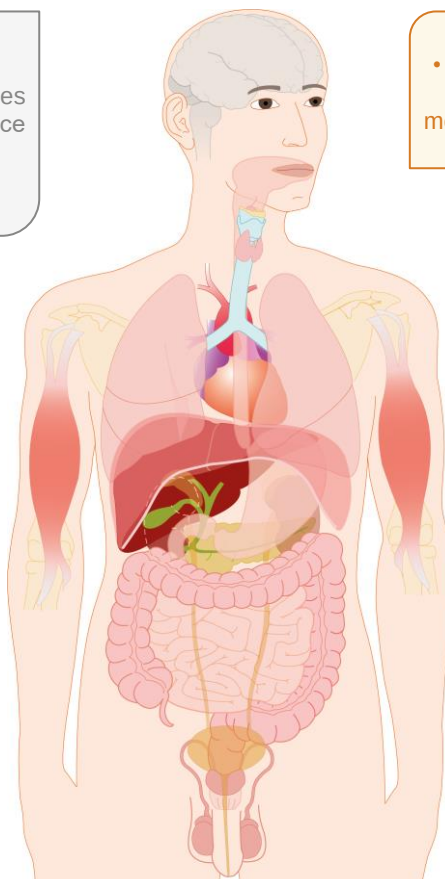
- Traitement hormonal (testostérone notamment) inutile
- Traitement médical des troubles de l'érection éventuels
- Assistance médicale à la procréation si nécessaire
- Opération gynécomastie si gêne esthétique

Au niveau respiratoire

- Suivi régulier
- Explorations fonctionnelles respiratoires (EFR), enregistrement du sommeil
- Kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique) si nécessaire
- Vaccins contre la grippe et les infections à pneumocoques en cas d'atteinte respiratoire
- Très rarement ventilation non invasive la nuit.

Au niveau musculaire

- Pratique régulière d'une activité physique douce
- Kinésithérapie adaptée (massages, mobilisations passives et actives)
- Auto-rééducation
- Antalgiques contre les douleurs musculaires
- Aides techniques



Au niveau cognitif

- Bilan et rééducation neuropsychologique si troubles de la concentration, de la mémoire, difficultés à planifier des tâches, à anticiper.

Au niveau digestif

- Séances d'orthophonie et de kinésithérapie pour les difficultés à avaler
- Adapter la texture des aliments
- Manger lentement et bien mâcher
- Adapter la position
- Suivi régulier par un dentiste ou un stomatologue
- Nutrition entérale (par sonde ou gastrostomie) si nécessaire

Au niveau cardiaque

- Électrocardiogramme annuel, et bilan complémentaire si nécessaire.
- Médicament contre les troubles du rythme, voire défibrillateur implantable.

Au niveau urinaire

- Boire suffisamment
- Examen fonctionnel de la miction (bilan urodynamique) et échographie de la prostate en cas de symptômes
- Médicaments si nécessaire

Au niveau métabolique

- Traitement diététique et médicamenteux d'un diabète, d'une augmentation du taux sanguin de cholestérol et/ou de triglycérides.

- De rares femmes porteuses de la mutation du gène AR responsable de la maladie de Kennedy présentent des symptômes, souvent moins prononcés que chez les hommes. Il s'agit le plus souvent de crampes musculaires, parfois de fasciculations (des muscles du visage, de la langue, d'une jambe, d'un bras...) ou d'une discrète atrophie de la langue.

Des soins sur-mesure

- La prise en charge médicale et rééducative de la maladie est propre à chaque personne. Ses modalités sont établies et adaptées en fonction de l'importance, de l'étendue et de la vitesse d'évolution de l'atteinte. Celles-ci sont déterminées par des bilans neuromusculaires soigneux et réguliers qui permettent d'ajuster au mieux les traitements à mettre en œuvre.

Des médicaments à l'essai

La meilleure compréhension des mécanismes de la maladie de Kennedy a permis d'imaginer plusieurs voies de traitements.

- Des *essais cliniques* ont ainsi déjà été menés pour évaluer l'efficacité de différents produits, à l'exemple de la leuproréline (ou acétate de leuproréline), un médicament utilisé dans le traitement du cancer de la prostate et qui réduit la production d'androgènes par les testicules. Dans la maladie de Kennedy, ses résultats ne sont pas concluants à ce jour.

Le dutastéride, un anti-androgène sélectif des motoneurones utilisé dans le traitement des adénomes de la prostate, n'a pas non plus entraîné d'effets significatifs sur la force musculaire des hommes atteints d'une maladie Kennedy.

Quant à la testostérone, son administration n'a pas eu d'effet positif, voire dans certains cas a eu un effet contraire avec majoration du déficit moteur.

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

➤ ➤ [Les essais thérapeutiques en questions](#),
Repères Savoir & Comprendre,
AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

On m'a diagnostiqué une maladie de Kennedy en me précisant que c'était d'une forme rare d'amyotrophie spinale. Or j'ai lu qu'il existe un médicament pour l'amyotrophie spinale, le nusinersen. Puis-je en bénéficier ?

Si la maladie de Kennedy est bien une forme d'amyotrophie spinale (amyotrophie bulbo-spinale), il ne faut pas la confondre avec l'amyotrophie spinale infantile (ASI ou SMA en anglais) également appelée amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*. Certes, il existe dans les deux maladies une atteinte du motoneurone périphérique, mais le mécanisme génétique en cause est radicalement différent. Dans la maladie de Kennedy, des mutations du gène AR entraînent des anomalies des récepteurs des hormones mâles. Dans l'amyotrophie spinale infantile, des mutations du gène *SMN1* entraînent un déficit en protéine SMN (pour survival of motor neuron, survie des motoneurones). Or le nusinersen est un petit fragment d'ARN (oligonucléotide antisens) qui vise de façon spécifique à augmenter la production de la protéine SMN, manquante dans la SMA mais pas dans la maladie de Kennedy. Il ne peut donc être efficace dans la maladie de Kennedy.

- Deux autres médicaments sont testés dans la maladie de Kennedy pour leur capacité potentielle à augmenter le volume musculaire. Il s'agit du clenbutérol, un médicament utilisé à l'origine en médecine vétérinaire pour dilater les bronches, et du BVS857, un médicament antidiabétique encore en développement.



Pour connaître les essais en cours dans la maladie de Kennedy dans le monde et les pistes thérapeutiques à l'étude :

➤ [Zoom sur... la recherche dans la maladie de Kennedy, AFM-Téléthon](#)

➤ [Avancées dans les amyotrophies bulbo-spinales, AFM-Téléthon](#)

Entretenir la musculature

L'atteinte musculaire

La maladie de Kennedy se manifeste chez l'homme, dans la majorité des cas après 40 ans, par l'apparition progressive d'une **faiblesse musculaire** (*hypotonie*), accompagnée parfois d'une **fonte musculaire** (amyotrophie), au niveau des membres inférieurs et, dans une moindre mesure, au niveau des membres supérieurs. L'atteinte musculaire est en général symétrique, sur les deux côtés du corps.

La faiblesse musculaire en pratique

L'atteinte prédomine dans la majorité des cas au niveau des muscles proximaux des membres inférieurs. Elle se manifeste alors par des difficultés à :

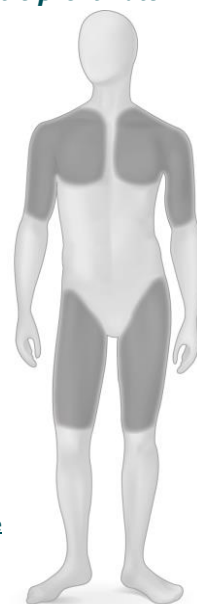
- monter et descendre les escaliers (nécessité d'utiliser la rampe)
- se lever d'un siège
- se relever du sol
- marcher

La réduction progressive du périmètre de marche peut, à terme, nécessiter l'utilisation d'un fauteuil roulant pour se déplacer, ce qui reste une éventualité rare et tardive.

Atteinte musculaire proximale

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

➤ Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



Les muscles respiratoires et les muscles de la gorge peuvent également être touchés.

La personne atteinte de la maladie de Kennedy présente également des **crampes** musculaires, parfois douloureuses, et de petites contractions involontaires à la surface des muscles appelées « **fasciculations** » notamment au niveau de la langue, des lèvres et du menton.

Il existe souvent un **tremblement** fin des mains, qui gêne parfois l'écriture.

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

En l'absence de prise en charge, le manque de mouvements et/ou les postures de compensation et/ou le déséquilibre de force entre différents muscles favorisent le raccourcissement de certains muscles (*rétractions musculaires*) ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments. Les médecins parlent de *déformations orthopédiques*. Une *kinésithérapie* régulière permet d'entretenir la musculature et la souplesse des membres et de soulager d'éventuelles douleurs.

La prise en charge musculaire

La prise en charge des difficultés engendrées par l'atteinte musculaire associe de bonnes habitudes au quotidien (exercices physiques...) à une *prise en charge orthopédique* (*kinésithérapie* et parfois appareillage).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) vise, dans les maladies neuromusculaires, à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires. Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

➤ Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Travail musculaire avec le kinésithérapeute

Selon le bilan musculaire et fonctionnel, le médecin de rééducation peut, pour augmenter la musculature ou l'endurance, proposer un programme d'exercices à faire régulièrement (2 à 3 fois par semaine) seul, ou avec un kinésithérapeute.

Un *travail actif* en rééducation permet d'entretenir, voire de renforcer les muscles. Il cible certains muscles des membres inférieurs (en évitant de fatiguer les muscles les plus affaiblis) et/ou des membres supérieurs dans le but de rééquilibrer les gestes, d'éviter que les articulations ne se déforment et d'améliorer une fonction comme la marche.

- Le travail musculaire actif se fait à intensité modérée en évitant le travail à résistance maximale, inutile et fatigant. Il est précédé d'une phase préparatoire d'échauffement du muscle (*mobilisation passive*, massage, chaleur...).
- Si le muscle est trop faible il ne devra pas faire l'objet d'un travail actif mais plutôt être compensé et aidé par l'appareillage ou une aide technique (canne...).

Garder un œil sur la balance

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Exercice physique et maladies neuromusculaires

Avoir des activités physiques au quotidien est important pour la santé des muscles, mais aussi du cœur et des poumons. L'exercice aide également à alléger son stress et favorise la détente. De nombreuses activités physiques ou sportives sont possibles en cas de maladies neuromusculaires. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les bienfaits de l'exercice et donne des conseils pratiques.

➤ ➤ [Exercice physique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Avoir une activité physique ou sportive

L'activité physique est complémentaire de la *prise en charge orthopédique* de la maladie de Kennedy.

Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez.

- Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la *fibre musculaire*, a fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif.

Lors d'activités physiques, il est donc préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur. En présence d'une maladie neuromusculaire, ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants.

- Toutefois, il serait aussi mauvais de s'interdire toute sollicitation musculaire, ce d'autant que les muscles diminuent de volume et perdent de la force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés. De plus, l'activité physique participe au bien-être.

L'autre intérêt de l'exercice

Chez certaines personnes, la maladie de Kennedy provoque des troubles du métabolisme du sucre (diabète) et des graisses (hypertriglycéridémie, hypercholestérolémie). Une activité physique régulière contribue à améliorer ces troubles. Elle fait partie intégrante de leur traitement, en complément d'une alimentation équilibrée et diversifiée.

Le choix de **pratiquer un sport** se fait en fonction de vos envies et du bien-être qu'il vous apporte.

Si un sport vous fait plaisir, certaines précautions peuvent vous permettre de le pratiquer.



N'hésitez pas à demander conseil au kinésithérapeute et/ou au médecin de rééducation sur le type d'activité à pratiquer et sur les conditions pour le faire.

On vient de diagnostiquer chez moi une maladie de Kennedy. Dois-je cesser les activités sportives que je pratiquais jusqu'ici ?

Beaucoup de personnes atteintes d'une maladie de Kennedy n'en présentent des symptômes qu'à l'âge adulte, en ayant vécu jusque-là une existence normale, pratiquant pour certains un sport régulièrement, parfois à haut niveau.

- Le diagnostic de la maladie ne doit pas faire cesser immédiatement ce type d'activités. Il est même conseillé de continuer à s'entretenir, sans atteindre toutefois le stade de l'épuisement. Un exercice modéré, récréatif, peut être très bénéfique. De ce point de vue, la pratique de la natation dans une eau bien chauffée est particulièrement recommandée.
- La pratique d'un sport, en tenant compte de vos capacités musculaires, améliore vos capacités cardio-pulmonaires. Elle a en plus un effet valorisant (meilleure estime de soi) et permet de rencontrer d'autres personnes dans une ambiance conviviale. Il est indispensable de toujours consulter son médecin et de suivre ses recommandations.
- La plupart des sports peuvent être adaptés à une situation de handicap.

Vous pouvez vous renseigner auprès

- de la *Fédération française Handisport* : ☎ 01 40 31 45 00

WEB <http://www.handisport.org>

- de la *Fédération française Sports pour Tous* : ☎ 01 41 67 50 70.

WEB www.sportspourtous.org

La **Fédération française handisport** (FFH) offre, par le biais de ses nombreux clubs, un très large choix de disciplines de loisirs, toutes accessibles aux différentes formes de handicaps moteurs, visuels et auditifs.

WEB <http://www.handisport.org/>

La **Fédération Française pour l'Entraînement Physique dans le Monde Moderne (FFEPMM) Sports pour Tous** est une fédération multisports qui propose des activités physiques variées et adaptées aux besoins de chacun, selon ses motivations, ses envies mais aussi sa condition physique et son état de santé.

WEB <http://www.sportspourtous.org/>

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIÈRES**

Les précautions à prendre

- Faites attention au trop plein d'activités qui peut entraîner une aggravation de la maladie. Privilégiez les activités qui ont du sens pour votre épanouissement personnel et réduisez au maximum les efforts musculaires inutiles.
- Adaptez vos efforts à votre forme physique du jour. N'attendez pas d'être épuisé pour vous reposer et gardez-vous des temps pour récupérer.
- Évitez les activités à risque de chutes : une fracture entraîne une longue immobilisation qui augmente la faiblesse et l'atrophie musculaires.
- Consacrez du temps à vous échauffer est important pour éviter les blessures.
- Faites des séances d'exercice d'intensité faible à modérée, c'est-à-dire où le rythme cardiaque est régulier et d'une fréquence dans la zone autorisée par votre médecin.
- Apprenez à doser votre pratique en l'augmentant progressivement sans atteindre un seuil où apparaissent une fatigue et/ou des douleurs musculaires (courbatures) qui ne cèdent pas rapidement avec le repos, des massages...
- Faites des pauses pour vous reposer lors des efforts physiques prolongés (par exemple lors d'une longue marche).
- Évitez les positions forcées ou les postures extrêmes mettant les muscles en position de repos anormal.



- Déterminez avec vos médecins et rééducateurs le meilleur geste pour marcher, monter des escaliers... c'est-à-dire celui qui épargne au mieux votre énergie, vos muscles et vos articulations.

Mesurer son activité physique, en pratique

- L'activité physique regroupe toutes les activités musculaires réalisées au cours de la journée : à la maison, au travail, dans les transports et pendant vos loisirs (marcher, monter des escaliers, faire ses courses, faire le ménage, faire du sport...).
 - Un simple podomètre, un tracker d'activité connecté (intégré à un bracelet, à une montre) ou une application dédiée pour smartphone (comme Podomètre, Pacer, Runtastic ...) permet de mesurer le nombre de pas et la distance parcourue sur la journée. C'est un très bon indicateur de l'activité physique quotidienne.
- Pour améliorer ses capacités physiques et son endurance (et réduire ainsi la sensation de fatigue), il faut faire **2 séances d'exercice hebdomadaires d'au moins 20 minutes**, réparties sur la semaine.





Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations

Les *déformations orthopédiques* sont la conséquence directe du déficit musculaire. Tout muscle immobilisé a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit). Les os et les articulations sont normalement soumis à des tensions exercées de manière harmonieuse par les différents muscles. Toute déficience ou asymétrie à ce niveau peut être source de déformations.

De plus, le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou musculaires (ankyloses).

Des déformations orthopédiques possibles

Dans la maladie de Kennedy, certaines articulations des membres inférieurs (hanche, genoux...) peuvent, après des années d'évolution, ne plus atteindre l'extension complète (*flexum de hanche, du genou...*).

Des douleurs et un risque de fragilité osseuse à long terme

- Le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou de crampes musculaires.
- Le manque de sollicitation mécanique de l'os (réduction des mouvements) favorise sa déminéralisation (*ostéoporose*), à laquelle la baisse de sensibilité aux androgènes pourrait également contribuer.

L'ostéoporose est plus fréquente chez les hommes atteints de la maladie de Kennedy qu'elle ne l'est dans la population générale masculine. Elle peut devenir douloureuse à la longue. Elle peut également entraîner un problème de fragilité osseuse avec le risque de voir survenir des fractures notamment au niveau des membres.

La prise en charge orthopédique

Associant *kinésithérapie* et appareillage, la prise en charge orthopédique dans la maladie de Kennedy vise à limiter les *rétractions musculaires* et à maintenir souplesse et alignement articulaires des membres et de la colonne vertébrale.

Le meilleur traitement des déformations et de leur enraidissement reste préventif, reposant pour l'essentiel sur une mobilisation et des étirements réguliers. Cette *prise en charge orthopédique* doit débuter très précocement, dès le diagnostic fait. Elle est indispensable pour conserver la souplesse des muscles et des articulations.

La kinésithérapie entretient la mobilité

La *kinésithérapie* est un élément-clé dans la prise en charge de la maladie de Kennedy. Elle a une action dans la prévention des déformations articulaires, mais aussi dans la préservation de la marche, la prévention des chutes et la prise en charge de la douleur (notamment au niveau lombaire).

- Pour lutter contre les déformations articulaires, la kinésithérapie utilise, notamment, le massage des masses musculaires, des étirements doux et précis des tendons, des *mobilisations passives* de toutes les articulations et un travail dit en « actif aidé ».

- Les **massages** sont sources de confort et améliorent la circulation sanguine dans le muscle.

- Les **mobilisations passives** entretiennent la souplesse musculo-tendineuse, préviennent les *rétractions* et soulagent les éventuelles

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-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La kinésithérapie (kinésis : mouvement en grec) vise, dans les maladies neuromusculaires, à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires. Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

➤➤ [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#).

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

douleurs osseuses liées à l'ostéoporose. Ces assouplissements ne doivent pas être douloureux. Le travail musculaire **actif aidé** (la personne réalise des mouvements qui sont aidés par le kinésithérapeute) ne doit pas entraîner de douleurs non plus.

- Si nécessaire, la **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité de la cage thoracique et la force des muscles respiratoires, améliorant ainsi les capacités respiratoires et le bien-être.

Fréquence des séances de kinésithérapie

La prise en charge kinésithérapique est adaptée à l'atteinte neuromusculaire et à son évolution. Elle comprend, en général de **1 à 2 séances par semaine**, selon l'intensité des rétractions.

*L'**autorééducation** est de la rééducation pratiquée seul, en l'absence de professionnels de santé. Elle permet, en complément de la prise en charge kinésithérapique, d'entretenir les capacités motrices et d'agir contre les douleurs liées à la maladie de Kennedy. Les exercices d'autorééducation sont complémentaires des séances de rééducation avec des professionnels de santé (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes....). Il est préférable qu'un professionnel vous montre comment les réaliser chez vous en les adaptant à votre situation particulière.*

La kinésithérapie en pratique

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

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

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

Même sans connaître la maladie de Kennedy, un bon kinésithérapeute sait évaluer la force de vos différents muscles et mettre au point un programme adapté à vos capacités en s'aidant de votre prescription médicale.

La kinébalnéothérapie

La kinébalnéothérapie en eau chaude favorise la détente musculaire et permet de faire seul et sans fatigue des mouvements qui seraient difficiles en étant soumis à la pesanteur. La chaleur améliore la conduction de l'influx nerveux.



- Une rééducation active peut se faire en piscine, en respectant une intensité d'effort et une vitesse de mouvement modérées, ainsi que des temps de repos égaux aux temps de travail.
- Une rééducation relaxante en eau chaude est particulièrement utile en cas de douleur et de fatigue.

Il faut éviter l'eau fraîche ou froide surtout lorsque l'*amyotrophie* est importante, car il y a peu de muscle pour générer de la chaleur et réchauffer l'organisme.

L'ergothérapie permet une gestuelle manuelle efficace

L'atteinte des muscles des mains se manifeste par un tremblement fin qui peut gêner l'écriture et obliger à adapter son geste.

- L'ergothérapie permet de faire le **bilan de la gestuelle des mains** et d'identifier des gestes de compensation spontanés qui risquent, à terme, d'entraîner des lésions articulaires (douleur, gêne fonctionnelle aggravée).
- L'*ergothérapeute* propose des **moyens pour faciliter les gestes des mains** par l'entraînement et/ou par des *orthèses*.

L'auto-rééducation : une gymnastique quotidienne d'entretien

Le kinésithérapeute peut vous former à des exercices à réaliser seul (*auto-rééducation*). Cela permet de prolonger la kinésithérapie au domicile et d'espacer le rythme des séances. De même, avec l'aide de l'*ergothérapeute*, il est possible d'établir un programme de petits exercices à faire régulièrement à la maison pour améliorer la manipulation des objets et la dextérité des doigts.

Des appareillages pour maintenir les pieds en bonne position

Dans la maladie de Kennedy, l'appareillage est rarement nécessaire. Il peut concerner la cheville et le pied (attelle).

Choisir une *orthèse* nécessite de faire un bilan complet de votre état articulaire et musculaire avec un spécialiste (kinésithérapeute, podologue, orthoprothésiste ou ergothérapeute). La réalisation d'une orthèse adaptée est une démarche complexe, dans laquelle plusieurs critères entrent en jeu : faiblesse musculaire, *déformations orthopédiques*... Les aspects esthétiques de l'appareillage doivent aussi être pris en compte, même s'il existe des contraintes techniques qui ne permettent pas tout.

Une *orthèse* est un appareillage orthopédique placé sur la peau qui permet d'immobiliser ou de stabiliser une articulation douloureuse ou instable, d'amortir les chocs, de corriger une déformation et/ou de compenser une faiblesse musculaire. Elle est complémentaire de la kinésithérapie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La mise en place d'une orthèse en pratique

- Il faut souvent faire plusieurs essais pour trouver le bon appareillage.
- Un délai d'adaptation d'au moins un mois est nécessaire pour se sentir mieux grâce à un appareillage. Si au-delà de cette durée vous ne constatez aucune amélioration, voire que vous ressentez des douleurs, c'est que cet appareillage n'est pas adapté à votre cas.

Changer de position

Passer de la position assise à la position debout ou à la position allongée, sur le dos ou sur le ventre, constitue ce que les médecins appellent l'alternance posturale. Plus les mouvements auront besoin d'être assistés, plus elle devra être planifiée, régulière et systématique.

Le changement de position permet notamment de soulager régulièrement les points d'appui, évitant la survenue de douleur et de lésions cutanées (escarres). La position debout contribue de surcroît au maintien d'un bon état orthopédique et favorise la solidité du squelette.



- Utiliser un coussin releveur électrique facilite le passage de la position assise à la position debout. Portatif, il peut être posé sur l'assise de tous types de sièges. Il s'incline vers le haut et l'avant de façon progressive, permettant de relever sans aide. Il existe également des fauteuils releveurs électriques.
- L'utilisation de cannes ou d'un déambulateur aident à se déplacer en cas de difficultés musculaires importantes.
- Si un fauteuil roulant électrique devient nécessaire (une éventualité rare, liée à la perte de la marche), choisir un modèle doté d'une fonction « verticalisateur » permet de changer de position plusieurs fois au cours de la journée et de se tenir en position debout de façon autonome. Il permet une diversité de positions et de mouvements de plus ou moins grandes amplitudes (déplier un peu un genou, se mettre debout...) qui contribue au confort. Par contre, les positions articulaires sont, souvent, moins rigoureusement alignées.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Prise en charge endocrinienne

La particularité de la maladie de Kennedy réside dans l'association de troubles moteurs à des manifestations endocriniennes, à type d'insuffisance en *androgènes*.

L'atteinte endocrinienne

En fonction du degré d'insensibilité du récepteur des androgènes, il peut exister une augmentation du volume de la poitrine (gynécomastie), une fertilité réduite, une baisse de la libido, des troubles de l'érection et une diminution de volume des testicules.

Ces manifestations sont d'intensité variable selon les personnes. Elles précèdent, parfois de nombreuses années, l'apparition des troubles moteurs.

Pas d'indication à un traitement hormonal

Les traitements hormonaux, notamment à base de testostérone, ne sont pas indiqués. D'après plusieurs études, ils pourraient même avoir l'effet inverse de celui escompté en risquant de majorer la gêne motrice.

Y-a-il un intérêt à ce que je prenne un traitement par la testostérone ? Cela influencera-t-il mes troubles moteurs ?

Dans l'état actuel des connaissances, et même si cela peut sembler paradoxal, il n'y a pas d'arguments formels pour prescrire de la testostérone ou ses dérivés dans la maladie de Kennedy. D'abord parce que le récepteur des androgènes est devenu, du fait de la mutation qu'il porte, moins sensible aux hormones mâles. D'autre part, parce qu'il semble bien qu'un taux faible d'hormones protégerait les motoneurones de la mort cellulaire comme cela a été prouvé dans la souris-modèle de la maladie de Kennedy. Une étude canadienne a même rapporté des effets très nocifs de tels médicaments sur les performances motrices de certaines personnes atteintes de la maladie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une prise en charge sur mesure

Les troubles endocriniens peuvent influencer sur l'image de soi et sur la vie relationnelle et affective. Leur prise en charge est fonction de la gêne ressentie.

- Un médecin endocrinologue évalue l'importance des manifestations d'insensibilité aux *androgènes* et la fertilité. L'augmentation du volume de la poitrine (gynécomastie) peut être mal vécue. Son traitement repose sur la chirurgie en cas de gêne esthétique.
- Un médecin *urologue* peut prescrire un traitement médical pour les difficultés sexuelles.
- En cas d'infertilité, une consultation dans un service de médecine de la reproduction est proposée, avec le recours possible à des techniques d'assistance médicale à la procréation.

Prise en charge métabolique

La baisse de sensibilité aux androgènes peut entraîner des troubles du *métabolisme* des sucres (diabète) et des graisses (triglycérides, cholestérol) ainsi qu'un surpoids.

- La prise en charge d'un diabète repose sur des recommandations alimentaires, avec éventuellement la prise d'un ou plusieurs médicaments.

- Le traitement d'une augmentation du taux de lipides (triglycérides ou cholestérol) dans le sang repose également sur des mesures diététiques, voire un médicament si nécessaire.

Les statines et le muscle

Les statines sont des médicaments indiqués en cas d'inefficacité des mesures alimentaires, pour réduire le taux de lipides dans le sang. Ils ont de possibles effets secondaires sur les muscles : douleur ou sensibilité et fatigue musculaires, crampes...

L'Agence nationale de sécurité du médicament (ANSM) a publié dès 2002 une mise au point sur les risques musculaires des statines. Elle précise qu'il n'existe pas de contre-indication d'ordre musculaire à la prescription d'une statine. La présence d'une maladie musculaire génétique nécessite toutefois une évaluation soigneuse du bénéfice attendu et des risques pour les muscles de la statine avant sa prescription, puis une surveillance musculaire.

En savoir plus sur le site de l'ANSM :

WEB www.ansm.fr



Prise en charge digestive

Dans la maladie de Kennedy, les difficultés digestives (troubles de déglutition) peuvent retentir sur la façon de s'alimenter et l'état nutritionnel.

Leur prise en charge (rééducation, soins dentaires, mesures diététiques, orthophonie, traitements médicamenteux...) aide à mieux gérer ces difficultés au quotidien et à préserver un état nutritionnel satisfaisant.

Des difficultés pour avaler, et parfois pour articuler

- L'affaiblissement de certains muscles de la gorge - ceux dont le rôle est d'assurer la propulsion des aliments dans l'œsophage - et la possible atrophie de la langue peuvent entraîner des difficultés à avaler (troubles de déglutition).

Ces manifestations sont liées à l'atteinte des muscles innervés par la partie haute de la *moelle épinière* : la zone du *tronc cérébral*. Les médecins parlent d'atteinte des *muscles bulbares* qui, dans la maladie de Kennedy, débute des dizaines d'années après celle des *muscles squelettiques*.

Ces difficultés pour avaler se manifestent par une tendance à prendre des petites bouchées et à les mastiquer longuement avant de faire un effort de déglutition pour les avaler ainsi qu'une fatigue lors des repas, qui sont plus longs.

Elles provoquent rarement des *fausses routes* au moment des repas.

À noter

Les troubles de la déglutition par la fatigue et l'inconfort qu'ils entraînent et qui empêchent d'absorber une quantité de nourriture suffisante peuvent expliquer une absence de prise de poids ou une perte de poids.

Soins bucco-dentaires

Les troubles de la déglutition tendent à augmenter le temps de séjour des aliments dans la bouche, ce qui peut avoir un impact sur les muqueuses qui tapissent l'intérieur de la bouche et sur les dents.

- Un suivi régulier (bilan annuel) par un dentiste ou stomatologue sachant prendre en compte les particularités liées à l'atteinte musculaire est recommandé.

Des bains de bouche (antiseptiques, antifongiques) peuvent être nécessaires.

Adapter l'alimentation pour faciliter la déglutition

- L'existence de difficultés à avaler nécessite d'adapter la texture des aliments, d'équilibrer les apports caloriques, voire d'enrichir l'alimentation avec des *suppléments nutritionnels*, et de modifier la position lors de la prise des repas.

La modification de ses habitudes alimentaires et la rééducation (orthophonie et kinésithérapie) peuvent suffire à empêcher la survenue de fausses routes ou d'une dénutrition.

Fonction digestive, nutrition et maladies neuromusculaires

Les maladies neuromusculaires peuvent atteindre les muscles du tube digestif et perturber son fonctionnement. Ces perturbations entraînent parfois des difficultés à s'alimenter, qui impactent la qualité de vie et peuvent conduire à une dénutrition progressive. Repérer et traiter les dysfonctionnements digestifs est donc essentiel. L'AFM Téléthon a publié deux Repères Savoir & comprendre sur ces thématiques : l'un sur les manifestations digestives des maladies neuromusculaires et leur prise en charge, l'autre sur les besoins nutritionnels, le suivi optimal et les moyens de garder une alimentation équilibrée.

>>> [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>>> [Prise en charge nutritionnelles des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une *fausse route* se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

Les *suppléments nutritionnels* sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin d'améliorer les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils se présentent sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

>>> [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



Adapter son alimentation en pratique

• Modifier la texture des aliments

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

• Adopter une position facilitant la déglutition

- Boire ou manger en position assise.
- Avaler en baissant la tête et en rentrant le menton sur la poitrine pour protéger l'entrée des voies respiratoires ; cela est plus facile en utilisant des verres larges, une cuillère ou une paille.

• Aménager le temps des repas

- Manger lentement, par petites bouchées.
- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio).
- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre cinq petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de trois repas copieux.

➤ ➤ [Fonction digestive et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.](#)

Rééducation orthophonique et kinésithérapie

Les troubles de la déglutition peuvent bénéficier d'une rééducation spécifique par un(e) orthophoniste.

- La prise en charge orthophonique permet de faire travailler les muscles impliqués dans la déglutition (muscles de la langue, des joues, du cou...) et de les utiliser au mieux de leurs capacités. L'orthophoniste propose des exercices pour bien coordonner le souffle à la déglutition et donne des conseils pratiques pour les difficultés de déglutition.
- Une kinésithérapie complémentaire entretient la souplesse de la mâchoire (massages du visage et de la mâchoire, mobilisations passives de la langue, de la mâchoire et du cou).

Prise en charge des troubles de la parole

L'atteinte bulbaire entraîne parfois une modification de la voix (voix « nasonnée »), ainsi qu'une gêne pour parler (troubles de l'élocution) souvent modérée : la parole reste intelligible.

- Ces manifestations peuvent également être traitées par des séances de rééducation réalisées par un(e) orthophoniste.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Prise en charge nutritionnelle

Certaines personnes atteintes de la maladie de Kennedy développent un amaigrissement important. Celui-ci peut être dû aux difficultés pour avaler, à un manque d'appétit lié à différents facteurs (épisode dépressif, difficultés respiratoires concomitantes, fatigue pendant la prise des repas, peur de la *fausse route*...).

D'autres peuvent avoir une tendance à prendre du poids en raison de la diminution de l'activité physique et/ou de l'atteinte endocrinienne. Or l'excès pondéral aggrave la gêne fonctionnelle à se mouvoir.

Surveiller le poids

▪ Surveiller le poids de manière systématique (une pesée **tous les trois mois**) permet de réagir suffisamment tôt en cas de prise de poids comme d'amaigrissement.

Bien se nourrir

▪ Au quotidien, une alimentation équilibrée correspondant à ses besoins permet de maintenir un état nutritionnel satisfaisant.

Un suivi par un médecin nutritionniste ou un diététicien permet d'établir un régime alimentaire adapté à chacun, a fortiori s'il existe un diabète ou une hyperlipidémie.

▪ En cas de **prise de poids**, les régimes draconiens sont à éviter car ils peuvent se révéler non seulement inefficaces sur le long terme, mais aussi délétère pour les muscles : lorsque l'on maigrit, cela se fait au dépens du tissu graisseux, mais aussi un peu au dépens du tissu musculaire.

*Un **suivi nutritionnel** régulier en consultation pluridisciplinaire contribue à la santé et au bien-être. Il permet de prévenir l'installation de déséquilibres nutritionnels et aide à mieux compenser les conséquences de la maladie.*

>>> [Prise en charge nutritionnelles des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prévenir la prise de poids en pratique

- Prendre 3 repas par jour, si possible à table, et à heures régulières et éviter les grignotages entre les repas.
- Adopter une alimentation diversifiée : privilégier les fruits et légumes (à chaque repas) et les féculents (pains, céréales, pommes de terre et légumes secs) et limiter les apports en aliments gras et/ou sucrés (chocolat, pâtisseries, sodas, charcuterie...).

▪ L'apparition d'un **amaigrissement** peut être le signe d'une difficulté alimentaire, respiratoire et/ou psychologique.

La modification de texture des aliments, l'adaptation de la posture lors des repas, la prise de *suppléments nutritionnels* (compléments oraux hypercaloriques) permettent de stabiliser un poids et un état nutritionnel satisfaisants.

Prévenir la dénutrition, en pratique

- Privilégier plusieurs petits repas tout au long de la journée évite les carences énergétiques et la surcharge de l'estomac.
- Voir avec un diététicien comment enrichir l'alimentation.
- Faciliter la déglutition si nécessaire (posture, modification de texture, épaissir les liquides, boire/manger chaud ou au contraire glacé, boire de l'eau gazeuse froide...).
- Aiguiser l'appétit par des saveurs et une présentation alléchantes.
- Éviter de mettre de trop grosses quantités dans l'assiette, qui peuvent décourager...
- Parfois, le recours à une alimentation par une sonde naso-gastrique de façon transitoire ou par gastrostomie pour une période plus prolongée peut s'avérer nécessaire pour le maintien d'un état nutritionnel satisfaisant.

Nutrition entérale

Si les différents traitements médicaux ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante ou s'il existe des *fausses routes* (qui peuvent être à l'origine de *pneumopathies d'inhalation*), l'alimentation peut être administrée soit par une *sonde naso-gastrique* de façon transitoire, soit par *gastrostomie* pour une période plus prolongée.

▪ Très rarement nécessaire dans la maladie de Kennedy, la gastrostomie permet d'assurer des apports calorique et hydrique quotidiens dans de bonnes conditions et d'éviter les fausses routes.

Elle est proposée dans différentes situations :

- perte de poids non intentionnelle supérieure à 10% du poids habituel,
- *indice de masse corporelle* (IMC) en faveur d'une dénutrition, c'est-à-dire inférieur à 18,5 pour un homme de moins de 70 ans, inférieur à 21 s'il est plus âgé,
- fausses routes répétées avec risque important de pneumopathie d'inhalation,
- repas d'une durée supérieure à 45 minutes.

Même si le geste est en lui-même relativement peu invasif (il consiste à faire, par l'intermédiaire d'une fibroscopie, un trou de petite taille pour faire communiquer l'estomac et l'extérieur), la gastrostomie n'est pas forcément facile à accepter au début car cela peut être source supplémentaire de dépendance.

Toutefois, cette intervention apporte, à terme, confort et soulagement (la personne n'a plus la crainte des fausses routes). Le poids augmente pour se stabiliser à un "poids de forme".

L'indice de masse corporelle (IMC^o) permet d'évaluer la corpulence d'une personne à partir de son poids et de sa taille. Il est égal au poids (en kilos) divisé par la taille (en mètres) au carré. Son résultat est interprété en fonction de l'âge et du sexe de la personne. Il peut indiquer une corpulence normale, un surpoids, une obésité ou au contraire une maigreur, une dénutrition.

 SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES



Prise en charge de la douleur

La maladie de Kennedy peut entraîner des douleurs. Plusieurs mécanismes peuvent être à l'origine de ces douleurs (crampes, *rétractions musculotendineuses*, point de pression liés à l'immobilité, ostéoporose...).

- L'apaisement de la douleur passe par le traitement de sa cause : vitamine D, calcium et mobilisation douce en balnéothérapie pour l'ostéoporose, modification de l'installation et/ou de l'appareillage en cas de douleur aux points de pression...
- Repos, chaleur, massages décontractants et parfois médicaments aident à soulager les crampes ou les contractures musculaires.
- Certains médicaments antalgiques, comme les morphiniques, ne sont à utiliser que sous prescription médicale car ils risquent d'entraîner ou d'aggraver une constipation et/ou une insuffisance respiratoire.
- Les méthodes de relaxation (massages, bains chauds, détente musculaire, auto-training de Schütz, visualisation, sophrologie, hypnose...) peuvent permettre de mieux gérer ses émotions, ses tensions, ses douleurs.

Que puis-je faire en cas de douleur musculaire pour aller mieux?

Le mieux est d'en parler avec votre médecin, qui vous prescrira des médicaments antalgiques le temps de calmer la douleur. Certaines personnes arrivent à soulager la douleur en prenant un bain chaud qui favorise la relaxation.

Si la douleur fait suite à un exercice physique important, réduire le temps ou l'intensité de l'entraînement la prochaine fois permettra d'éviter la réapparition de la douleur. Dans la maladie de Kennedy, il est conseillé de ne pas forcer lors des activités sportives, ce qui risquerait d'abîmer les muscles déjà fragilisés. L'activité physique est possible, et participe au bien-être de l'individu, mais il faut s'arrêter avant de ressentir de la fatigue et des douleurs.

Douleur et maladies neuromusculaires

La douleur est une sensation complexe, propre à chacun, dont la perception intègre des caractéristiques à la fois sensorielles, émotionnelles, cognitives, comportementales... Fréquente dans les maladies neuromusculaires, elle n'est cependant pas toujours exprimée. Souvent difficile à soigner, son retentissement sur la qualité de vie est bien réel. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur ce qu'est la douleur dans les maladies neuromusculaires, sur les outils pour l'évaluer et les différentes approches pour la prévenir et la soulager.

➤ Douleur et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des centres spécialisés dans le traitement de la douleur chronique

Il existe des consultations anti-douleur qui reçoivent les personnes souffrant de douleurs chroniques. Ces centres sont pluridisciplinaires. Vous pouvez y rencontrer différents spécialistes qui agissent de façon concertée pour soulager les douleurs liées à la maladie de Kennedy. N'hésitez pas à en parler à votre médecin.

Trouver un centre anti-douleur en pratique

Les consultations anti-douleur reçoivent des personnes adressées par leur médecin traitant et qui présentent des douleurs chroniques rebelles, c'est-à-dire qui ont résisté aux traitements antérieurs. La liste de ces structures est disponible sur le site :

WEB <http://social-sante.gouv.fr> > (Soins et maladies > Prises en charge spécialisées > Douleur > Les structures spécialisées douleur chronique)

Prise en charge respiratoire

Dans la maladie de Kennedy, l'atteinte respiratoire est rare et souvent modérée. Elle peut résulter d'une atteinte des muscles inspiratoires (comme le diaphragme) ou d'une inefficacité de la toux en rapport avec l'atteinte bulbaire et la faiblesse des muscles abdominaux.

- Selon son importance, l'atteinte respiratoire peut se traduire par des petites manifestations qui passent volontiers inaperçues : réveils nocturnes fréquents, sueurs, maux de tête et fatigue le matin au réveil, essoufflement à l'effort inhabituel, encombrement bronchique chronique, bronchites à répétition...
- Elle peut également ne se manifester par aucun symptôme avant de s'aggraver de façon brutale à l'occasion d'une infection du poumon (pneumopathie infectieuse) parfois provoquée par une fausse route, ou dans les suites d'une intervention chirurgicale.

Le **reflux gastro-oesophagien** est la remontée du contenu acide de l'estomac vers le tube digestif (l'œsophage), ce qui entraîne des symptômes comme les brûlures d'estomac. S'il est fréquent, il risque d'endommager l'œsophage.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

➤ Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Un spasme impressionnant, mais en général sans gravité

Fréquent dans la maladie de Kennedy, le spasme des muscles du larynx (ou laryngospasme) se traduit par la survenue brutale de difficultés à respirer avec la sensation (temporaire) que l'air ne peut ni entrer ni sortir de la gorge. Il dure quelques secondes seulement et est suivi d'un bruit strident (appelé « stridor ») lorsque l'air passe de nouveau dans les voies respiratoires. La survenue de laryngospasmes est favorisée par l'existence d'un reflux gastro-œsophagien, qui doit donc être recherché et traité le cas échéant.

Source : Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Maladie de Kennedy - Argumentaire scientifique, FILSLAN, juin 2017

Une surveillance annuelle

Ces éventualités rendent nécessaires une surveillance, en général annuelle, de la fonction respiratoire. Outre un examen clinique par le médecin, elle comporte des *explorations fonctionnelles respiratoires*.

Les explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) en pratique

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

En fonction des résultats des EFR, le médecin peut proposer de réaliser des *gaz du sang* (mesure des taux d'oxygène et de gaz carbonique dans le sang artériel) et un enregistrement de la saturation en oxygène et du taux de gaz carbonique la nuit (oxymétrie et capnographie nocturnes).

Les gaz du sang en pratique

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

Oxymétrie et capnographie nocturnes en pratique

Un petit capteur placé au bout d'un doigt enregistre la saturation du sang en oxygène. Il est désormais possible d'y associer la mesure du gaz carbonique à l'aide d'un autre capteur.



La détection d'une atteinte respiratoire permet de mettre en place les techniques de prise en charge appropriées : *kinésithérapie respiratoire*, *insufflations passives*, toux assistée, aide au désencombrement, ventilation non invasive nocturne... Cette dernière est très rarement nécessaire dans la maladie de Kennedy.

Les vaccinations

Outre les vaccinations obligatoires pour tous, les vaccins contre la grippe et les infections à pneumocoque sont préconisées en cas de maladie de Kennedy avec atteinte respiratoire, pour limiter le risque d'infection pulmonaire.

Prise en charge cardiaque

La maladie de Kennedy entraîne parfois des anomalies de l'activité électrique du cœur de type *syndrome de Brugada*.

Ce syndrome favorise la survenue de *troubles du rythme cardiaque* intermittents, qui restent cependant très rares.

Un bilan annuel

Ces atteintes peuvent ne se manifester par aucun symptôme. C'est pourquoi il est important de les rechercher de façon systématique. Toute personne atteinte d'une maladie de Kennedy doit ainsi bénéficier d'un *électrocardiogramme* tous les ans. D'autres examens peuvent être nécessaires (test à la lajmaline ou à la flécaïne, exploration électrophysiologique).

*Le **syndrome de Brugada** est une anomalie électrique du cœur pouvant entraîner des troubles du rythme ventriculaire avec un risque important de mort subite. Il se manifeste parfois par des malaises ou des syncopes. Des anomalies à l'électrocardiogramme (ECG) doivent faire suspecter son existence. La pose d'un défibrillateur implantable prévient la survenue des malaises cardiaques graves.*

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'électrocardiogramme en pratique

- L'électrocardiogramme, ou ECG, consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. C'est un examen rapide (moins de cinq minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet de médecin, à l'hôpital, voire à domicile. Les résultats vous sont communiqués de suite par le cardiologue.
 - L'enregistrement peut aussi être effectué sur une durée de 24 heures (Holter-ECG des 24 heures). Un appareil portable est relié aux électrodes et enregistre l'activité cardiaque tandis que la personne peut continuer ses activités habituelles. La lecture de l'enregistrement se fait par la suite. Le cardiologue analyse la totalité de l'enregistrement avant de vous communiquer les résultats.
 - Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation.
- Entre deux électrocardiogrammes, il faut consulter en urgence si surviennent une sensation d'emballement du cœur, un malaise avec ou sans perte de connaissance, une perte d'urine nocturne (liée à un malaise survenu pendant le sommeil).
 - En cas de syndrome de Brugada avéré, son traitement peut nécessiter la prise d'un médicament contre les troubles du rythme (anti-arythmique) et/ou la pose d'un défibrillateur implantable.

Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires

L'atteinte cardiaque dans les différentes maladies neuromusculaires est de mieux en mieux connue. On sait en particulier qu'elle peut apparaître sans faire de bruit, d'où l'importance d'un suivi cardiologique régulier, indispensable pour détecter les anomalies et les traiter le plus tôt possible. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, explique le fonctionnement du cœur et fait le point sur ses atteintes, leur diagnostic et leurs traitements dans les maladies neuromusculaires.

➤➤ [Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Prise en charge des difficultés urinaires

La maladie de Kennedy entraîne, dans environ 30% des cas, des difficultés pour uriner (dysurie).

Leur mécanisme reste inconnu mais pourrait impliquer l'insensibilité partielle aux androgènes, une atteinte du muscle de la paroi de la vessie (le détrusor) et des muscles du périnée ou encore un dysfonctionnement de leur commande nerveuse.

Une **lithiase urinaire** est la présence d'une petite bille dure - un calcul - dans les voies urinaires. La présence de ce calcul peut n'entraîner aucune gêne ou au contraire provoquer des douleurs (douleur lombaire, crise de colique néphrétique, infections urinaires à répétitions...). Le traitement, médical ou chirurgical, dépend du nombre, de la grosseur, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Les symptômes qui en résultent peuvent être une sensation de vessie incomplètement vide après avoir uriné, un besoin fréquent d'uriner, une obligation de pousser pour commencer à uriner, une diminution de la force ou de la taille du jet d'urine ou encore des difficultés à se retenir d'uriner. Aborder le sujet en consultation avec le médecin ne doit pas être tabou, bien au contraire.
- Si nécessaire, un examen urodynamique permet d'explorer plus en détail le fonctionnement de la vessie et ses capacités à se contracter. Cet examen, réalisé en introduisant par les voies naturelles un petit cathéter jusque dans la vessie, permet de renseigner le fonctionnement de la vessie et d'orienter la prescription de médicaments connus pour diminuer ou, au contraire, renforcer la tonicité du muscle de la vessie (détrusor) et/ou d'agir sur le sphincter vésical.
- En complément, une échographie de la prostate permet de mesurer le volume de cette glande située à la base de la vessie. Une augmentation de son volume est susceptible d'accroître des difficultés urinaires liées à la maladie de Kennedy.

J'essaie de boire moins pour réduire mes difficultés urinaires... Est-ce une solution efficace ?

Réduire ses apports hydriques n'empêche pas les difficultés urinaires et favorise de surcroît la survenue d'infections urinaires, mais aussi la formation de petits calculs dans la vessie ou le rein (lithiases urinaires). Ces deux complications constituent à long terme un danger pour le rein lui-même. Boire suffisamment (autour de 1,5l/jour) au contraire réduit le risque d'infection comme celui de lithiase.

Prise en charge osseuse

Une baisse de la minéralisation des os, qui peut aller jusqu'à l'ostéoporose, est plus fréquente chez les hommes atteints d'une maladie de Kennedy. Elle est favorisée par une carence en calcium et/ou en vitamine D.

L'ostéoporose fragilise les os, favorisant la survenue de fractures pour des traumatismes mineurs.

- Dans cette éventualité, le médecin propose une prise de sang pour doser la vitamine D et le calcium. Il propose également un examen d'imagerie : l'ostéodensitométrie biphotonique.

L'ostéodensitométrie biphotonique en pratique

L'absorptiométrie biphotonique aux rayons X (DEXA) ou ostéodensitométrie biphotonique est une méthode radiographique qui mesure la densité minérale osseuse. C'est un examen rapide et indolore, qui ne nécessite pas de préparation particulière.

- En fonction des résultats de ces examens, des apports supplémentaires de calcium et de vitamine D, voire un médicament pour traiter l'ostéoporose, peuvent être nécessaires.



Fatigue, troubles du sommeil

La fatigue excessive est un symptôme fréquent chez les personnes atteintes de maladie de Kennedy.

Elle peut avoir des effets sur de nombreux aspects de la vie : somnolence dans la journée, manque de motivation tant au travail, à la maison que pour les loisirs, restriction des activités quotidiennes, difficultés pour se concentrer... La fatigue retentit sur le moral, et inversement le moral influe la sensation de fatigue.

Les causes de la fatigue dans la maladie de Kennedy sont multiples et ne sont pas toutes toujours connues.

- L'atteinte musculaire y contribue très probablement en augmentant le coût énergétique des activités physiques comme la marche, la station debout...
- À l'inverse, le manque d'exercice physique entraîne une *désadaptation* de l'organisme à l'effort (notamment sur le plan cardio-respiratoire). Moins on en fait, plus il est difficile d'en faire et plus cela fatigue.
- Des troubles du sommeil spécifiques (*apnées du sommeil*) ou des crampes musculaires peuvent provoquer de nombreux réveils pendant la nuit. Un dépistage de ces troubles est nécessaire avant de mettre place la prise en charge de la fatigue.

La multiplicité des causes de la fatigue explique que sa prise en charge soit pluridisciplinaire : médecin généraliste, rééducateur, psychologue...

Entretenir sa condition physique

- Le maintien en bonne condition par une activité physique régulière, et modérée, améliore significativement les sensations de fatigue et de douleur. Même si les capacités musculaires ne permettent pas d'avoir une activité "sportive", il est possible d'entretenir sa forme.
 - Parlez-en avec votre kinésithérapeute et/ou votre médecin de rééducation pour mettre au point un programme adapté (par exemple 30 minutes d'exercice de pédalage sur un vélo d'appartement trois fois par semaine).
- [Exercice physique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Savoir se reposer y compris dans la journée

Organiser ses activités avec des temps de repos musculaires (ne pas rester trop longtemps dans des positions exigeantes sur le plan musculaire) et/ou adapter sa posture et sa gestuelle permet aux muscles de récupérer au fur et à mesure avant d'arriver au stade de fatigue profonde.

Avoir un sommeil réparateur

- Adopter de bonnes habitudes qui favorisent le sommeil peut aider : dormir sur une bonne literie (matelas, sommier, oreillers), se protéger du bruit et de la lumière la nuit, éviter les repas trop riches ou trop tard le soir, ne pas consommer d'excitants (café, nicotine...) avant le coucher, avoir un rythme régulier (heure du lever et du coucher).
- La relaxation et des activités calmes en fin de journée permettent de se détendre et facilitent l'endormissement.
- Méfiez-vous des médicaments somnifères (ou hypnotiques) qui, s'ils diminuent le nombre de réveils pendant la nuit, sont insuffisants pour restaurer un sommeil réparateur.
- Les crampes et les *apnées du sommeil* nécessitent une prise en charge spécifique.

La **désadaptation à l'effort** est une diminution des capacités physiques cardio-vasculaires, respiratoires et musculaires, liée à la sédentarité ou suite à une inactivité prolongée. Elle se manifeste par une sensation de fatigue et de fatigabilité qui incite à l'inactivité, aggravant encore la désadaptation de l'organisme à l'effort.

Une activité physique régulière adaptée aux capacités musculaires et cardio-vasculaire permet de récupérer et/ou d'entretenir une bonne adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort et de diminuer sensiblement, voire faire disparaître la sensation de fatigue et de fatigabilité.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des solutions pour bien dormir

Dans une maladie neuromusculaire, le manque de mobilité, l'inconfort, les douleurs de positionnement et d'autres troubles (respiratoires, digestifs...) altèrent la qualité du sommeil, avec parfois d'importantes conséquences au quotidien pour la personne et ses proches. Un équipement adapté (lit, matelas...) mis en place dès l'apparition des difficultés, associé à une meilleure organisation, une adaptation de son environnement et une prise en charge médicale des troubles liés à la maladie permettent d'améliorer le sommeil et la qualité de vie. Un Repères Savoir & Comprendre édité par l'AFM-Téléthon fait le point sur les causes d'un mauvais sommeil et les différentes solutions possibles.

➤➤ [Maladies neuromusculaires : des solutions pour bien dormir](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM
Téléthon

Avoir un bon moral

La fatigue a des répercussions sur le moral, a fortiori lorsque la maladie est aussi accompagnée de douleurs. En retour, moins le moral est bon, moins la fatigue et la douleur sont bien supportées.

- Un soutien psychologique peut aider lorsque le moral est atteint.

Les thérapies comportementales et cognitives permettent de briser le cercle vicieux fatigue-douleur/mauvais moral en apprenant à gérer le stress, l'anxiété, la lassitude au quotidien. Elles aident à lutter efficacement contre la fatigue chronique par une prise en charge régulière sur quelques mois.

Apnées du sommeil

Des difficultés respiratoires, rares, peuvent entraîner des pauses respiratoires de courte durée (*apnées*) pendant le sommeil. Souvent, on ne s'en rend pas vraiment compte car on se rendort tout de suite. Cependant, le sommeil est perturbé, de mauvaise qualité. Ce manque de sommeil réparateur et la mauvaise oxygénation pendant le sommeil peuvent entraîner des maux de tête au réveil et une somnolence anormale durant la journée.

- Ces troubles respiratoires doivent être dépistés dans un centre spécialisé dans l'étude du sommeil. Votre médecin traitant peut vous orienter vers ces structures.
- Un *enregistrement* dit "*polysomnographique*" permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital. Il peut aussi se réaliser à domicile, sur une nuit, grâce à un enregistreur portatif.
- En fonction des résultats, ceci peut aboutir à la mise en place d'un appareil de *ventilation* à utiliser la nuit, lorsque l'on dort.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prise en charge cognitive

De façon très rare, la maladie de Kennedy entraîne des troubles dits « cognitifs » susceptibles de perturber certains processus mentaux. Ces troubles sont souvent modérés et exceptionnellement au premier plan.

- Il peut s'agir de troubles de la concentration, d'un déficit de la mémoire à court ou à long terme, ou encore des troubles touchant la planification des tâches, l'anticipation, l'adaptation aux imprévus (fonctions exécutives). Si nécessaire, le médecin proposera un bilan et une rééducation neuropsychologique.



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

Certains produits sont à éviter car toxiques pour les nerfs et les muscles, déjà atteints dans la maladie de Kennedy : certains médicaments, alcool, tabac, drogues illicites (cocaïne, héroïne, ecstasy, amphétamines...). D'autres médicaments sont contre-indiqués en cas de troubles de l'activité électrique du cœur (syndrome de Brugada).

Les contre-indications médicamenteuses

- Certains médicaments sont contre-indiqués dans la maladie de Kennedy avec atteinte respiratoire, comme des médicaments contre la toux (dérivés de la codéine) et des médicaments utilisés dans le traitement de l'anxiété ou de l'insomnie (benzodiazépines).
- L'existence d'un *syndrome de Brugada* contre-indique des médicaments comme les bêtabloquants, certains antidépresseurs, certains médicaments contre l'angine de poitrine (anti-angineux) et le dimenhydrinate (principe actif du Nausicalm® et du Mercalm®) mais aussi des substances comme l'alcool et la cocaïne.

Le cardiologue en établit une liste précise et vous la remet.

- Le port et la présentation de la carte de soins et d'urgence, disponible dans les consultations neuromusculaires, permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la maladie de Kennedy.

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

En cas d'anesthésie générale

Les anesthésies ne nécessitent pas de précaution particulière, sauf en cas d'atteinte respiratoire avérée ou suspectée. En pratique, il est recommandé de toujours **prévenir l'anesthésiste et le chirurgien** que vous êtes atteint d'une maladie de Kennedy et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladie neuromusculaire".

En cas de maladie

- Certaines maladies, même si elles ne sont pas liées à la maladie de Kennedy, peuvent amplifier ses signes.
- En cas d'atteinte respiratoire, les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique sont conseillées en prévention d'éventuelles complications. Il faut également veiller aux rappels de vaccins contre la coqueluche. Toute affection respiratoire doit être rapidement prise en charge.

En cas d'alitement prolongé

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé (maladie, suites opératoires, fracture...), génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit).

- Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des **exercices quotidiens** selon les conseils de votre kinésithérapeute.

En cas de fracture

- 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* ou de neurologie qui connaît bien votre dossier médical. 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, stimulation électrique transitoire des muscles pour limiter la fonte musculaire...).

- 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...).

- 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 sont entretenues grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.

- Le suivi postopératoire et/ou post immobilisation devra être intensifié pour s'assurer de la meilleure récupération musculaire possible.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Dans la vie quotidienne

Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilité excessive. Un peu d'exercice physique est même à encourager, à doses modérées et toujours en deçà du seuil de fatigue.

Éviter le froid

La diminution de la masse musculaire ne permet pas de se réchauffer facilement.

- Il est donc conseillé de bien se couvrir si vous devez évoluer dans un milieu où il fait froid.

- De même, il faut éviter de se baigner dans des eaux froides et sans surveillance.

Éviter le surpoids

Un surpoids peut augmenter les difficultés motrices dans la maladie de Kennedy, rendant toute activité plus exigeante et plus fatigante.

- En cas de surpoids à l'âge adulte, si vous souhaitez effectuer un régime amaigrissant, il est prudent de le faire sous contrôle médical pour en limiter les éventuelles conséquences néfastes sur le nerf et le muscle.



Améliorer son autonomie dans son environnement

Des exercices de rééducation permettent de conserver ou de retrouver une aisance gestuelle lorsque la faiblesse musculaire ou les tremblements rendent difficile la réalisation de gestes particuliers, comme la marche ou l'écriture.

Certaines difficultés gestuelles liées au manque de force peuvent être contournées en utilisant des matériels appropriés, disponibles dans le commerce ou sur prescription médicale.

Ce travail de rééducation et d'adaptation des objets du quotidien s'envisage avec un **ergothérapeute**, en concertation avec la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et l'équipe multidisciplinaire de la Consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou dans la sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur. Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon et les services sociaux peuvent également vous accompagner dans cette démarche.

L'**ergothérapeute** est un professionnel paramédical qui accompagne les personnes rencontrant une situation de handicap à un moment de leur vie. Son activité vise à améliorer, à maintenir ou à suppléer les capacités motrices, cognitives, psychologiques ou sociales en proposant des programmes de rééducation, en modifiant la façon de réaliser une activité ou en aménageant l'environnement. L'ergothérapeute aide notamment aux choix des **aides techniques** et contribue à une meilleure autonomie dans les activités de la vie quotidienne.

▪ Contacter un ergothérapeute pour faire le point sur les difficultés rencontrées et bénéficier de ses conseils en matière d'aides techniques, d'aménagement du domicile ou du lieu de travail peut se faire sans prescription médicale.

Par contre, une prescription médicale est nécessaire s'il faut mettre en place un programme de rééducation ou pour se procurer une aide technique.

Trouver un ergothérapeute en pratique

- Des ergothérapeutes sont présents dans certaines consultations spécialisées maladies neuromusculaires. On en trouve également au sein des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), en institutions de soins (hôpital, clinique...), dans les Centres d'information et de conseils en aides techniques (CICAT) et en cabinet de ville.
- En ville, leur consultation n'est pas remboursée par la Sécurité sociale, même si vous êtes en affection longue durée (ALD). Une prise en charge est néanmoins possible via une demande à la MDPH ou à la Caisse primaire d'Assurance maladie (demande d'aide financière exceptionnelle en « prestations extra légales », sous conditions de ressources). Certaines mutuelles et certaines caisses de retraite proposent également une participation financière aux soins d'ergothérapie libérale.
- L'Association nationale française des ergothérapeutes (ANFE) propose un répertoire des ergothérapeutes exerçant en libéral, par région et par spécialités, sur son site :

WEB <http://www.anfe.fr>

▪ 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

*L'**ergothérapeute** est un professionnel paramédical qui accompagne les personnes rencontrant une situation de handicap à un moment de leur vie. Après avoir réalisé une évaluation des différents impacts (moteurs, cognitifs, psychologiques, sociaux) de la maladie, il propose des solutions adaptées qui aident à surmonter ou à compenser les difficultés rencontrées. Il peut s'agir d'un programme de rééducation, de modifications dans la réalisation des activités, d'aides techniques ou d'aménagement de l'environnement, avec l'objectif d'améliorer l'autonomie dans la vie quotidienne*

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

➤➤ [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB [Des aides techniques pour quoi faire ?](#) www.afm-telethon.fr > [Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Aides techniques](#)

les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus d'une 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 :

WEB www.handicap.fr

▪ Il est aussi possible de rencontrer des professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants) et d'essayer leur matériel lors de salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/

Bien se renseigner avant d'acheter une aide technique et tester différents produits en conditions réelles permet de trouver celui qui correspond à vos besoins et qui vous sera utile dans la vie quotidienne.

Les services régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

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

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Prévenir le risque de chutes

La maladie de Kennedy entraîne des troubles de la marche, augmentant le risque de chutes.

En complément de la prise en charge médicale et paramédicale des troubles de la marche (kinésithérapie et prise en charge musculaire, appareillage orthopédique...), des mesures pratiques et des aides techniques contribuent à limiter le risque de chutes au quotidien.

▪ Quelques **adaptations simples du domicile** permettent de diminuer ce risque :

- éclairer les lieux de passage ;
- éliminer les obstacles qui peuvent gêner les déplacements (rallonges électriques, tapis...) ;
- si besoin, recouvrir un sol glissant par de la moquette...

▪ Si vous êtes fatigué, **asseyez-vous** :

- pour prendre une douche (planches ou sièges de bain et brosse à long manche pour laver les pieds, le dos...) ;
- pour vous habiller (enfile-bas et chausse-pieds longs) ;
- pour faire des travaux manuels ou des tâches ménagères comme la cuisine, le repassage ou du bricolage (table et plan de travail à hauteur réglable et siège adapté)...

▪ Une **table à roulette** (desserte) permet de transporter plusieurs objets à la fois, sans risquer de tomber ou de les faire tomber.

▪ Une **pince à long manche** est utile pour ramasser facilement un objet tombé par terre.

▪ L'utilisation d'un **coussin releveur** ou d'un **fauteuil releveur** électrique facilite le passage de la position assise à la position debout, sans aide.



- Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une ou deux **canne(s)** sécurise la marche.
- Un scooter électrique peut permettre de se déplacer sur de grandes distances. Parfois, les capacités motrices obligent à utiliser un fauteuil roulant électrique en permanence pour se déplacer.
- L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique verticalisateur contribue au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre au même niveau que les personnes debout.

Faciliter les gestes du quotidien

- Pour pallier le manque éventuel de force des muscles des bras ou des épaules, des aides techniques (**téléphone main libre, brosse à dent et rasoir électriques...**) permettent de continuer à réaliser les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.
- Acheter des **légumes surgelés, déjà épluchés et coupés** facilite la préparation des repas.
- Lorsque l'écriture est gênée par les tremblements, l'utilisation d'un **ordinateur** donne une autonomie de communication écrite.
- Des **logiciels** d'apprentissage du clavier, d'anticipation des mots et de reconnaissance vocale facilitent le travail sur ordinateur.
- Les « **support de bras** » (feeder) sont des appareils destinés à soutenir le poids du bras et de l'avant-bras, permettant l'utilisation de la main en soulageant les muscles des épaules. Ils facilitent le déplacement de la main dans un plan horizontal, et certains modèles permettent aussi de porter des aliments à sa bouche.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui, atteint d'une maladie de Kennedy, qui jusque-là se débrouillait sans cette aide.

La période d'une éventuelle perte de la marche imposée par l'évolution de la maladie est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter.

La perte définitive d'une fonction (la marche...) 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 des autres), 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) des activités personnelles.

La conduite automobile

- En raison de l'atteinte des membres inférieurs dans la maladie de Kennedy, il est plus prudent à terme d'éviter d'utiliser les pédales du véhicule pour la conduite automobile et d'utiliser des dispositifs spécifiques de commandes au volant.
- Une **visite médicale d'aptitude à la conduite automobile**, devant la commission médicale départementale, est **obligatoire** pour les

Conduite automobile et maladies neuromusculaires

Conduire sa propre voiture lorsque l'on est atteint d'une maladie neuromusculaire contribue à une plus grande liberté, en particulier celle de s'organiser selon ses choix. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les démarches à effectuer et les aménagements utiles du véhicule

➤➤ [Conduite automobile et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

conducteurs ayant une affection qui touche l'appareil locomoteur et/ou quand des aménagements doivent être apportés à la voiture.

Elle est nécessaire pour passer le permis de conduire, ou pour le régulariser si la personne détient déjà un permis de conduire lorsque la gêne motrice apparaît.

Le permis de conduire en pratique

C'est au conducteur, ou au futur conducteur, de contacter la Commission médicale de la préfecture de son département et d'effectuer les démarches nécessaires à l'obtention de son autorisation de conduire.

WEB <http://www.securite-routiere.gouv.fr> > connaître les règles > la conduite et le handicap

WEB <http://www.leciss.org> > Publications - documentation > Fiches pratiques > L'impact de l'état de santé sur le permis de conduire

WEB <http://www.ceremh.org> : site internet du Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap

- La liste des aménagements du véhicule pour compenser les difficultés motrices figure sur le permis de conduire. Préciser à son assureur qu'il s'agit d'un véhicule avec aménagements, et lui communiquer leurs coûts, permet leur prise en compte et leur remboursement le cas échéant (dommage ou vol du véhicule).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Puis-je stationner gratuitement mon véhicule aménagé sur une place payante, non réservée aux personnes handicapées?

La loi n°2015-300 du 18 mars 2015 a instauré le principe d'une gratuité de stationnement, sans limitation de durée, sur toutes les places ouvertes au public. Cette règle s'applique aux titulaires de la carte de stationnement (ou de la carte mobilité insertion (CMI) portant la mention « stationnement » depuis le 1er janvier 2017) ou aux tierce personnes qui les accompagne. En pratique, l'application de cette mesure diffère selon le type de stationnement et l'organisme qui le gère.

- Les places avec parcmètre gérées par la commune sont toutes gratuites, mais la municipalité peut décider de fixer une durée maximale de stationnement, qui ne peut cependant pas être inférieure à 12 heures.
- Pour les places avec parcmètre gérées par une société privée, la gratuité s'applique lorsqu'un renouvellement du contrat entre la commune et la société privée est intervenu depuis le 18 mai 2015.
- Pour les places avec bornes de paiement accessibles sans sortir de son véhicule, et quel qu'en soit le gestionnaire, la commune peut décider ou non d'appliquer la gratuité, avec ou sans limitation de durée.

Pour en savoir plus, mieux vaut se rapprocher des services de la commune en charge du stationnement ou de la police municipale.



La vignette Crit'Air est obligatoire

En vigueur depuis 2016, le certificat qualité de l'air (ou vignette Crit'Air) est un autocollant à apposer sur le pare-brise de tout véhicule motorisé. Il classe les véhicules en fonction de leurs émissions de polluants atmosphériques, basées sur leur année de première mise en circulation et sur leur type de motorisation. Il distingue 6 catégories, définies par une couleur (du vert au gris).

- La vignette Crit'Air est obligatoire pour se déplacer dans les zones à circulation restreinte (ZRC) instaurées par certaines municipalités comme Paris, Lyon et Grenoble. Elle permet aux véhicules les moins polluants de rouler au moment des pics de pollution lorsque le préfet instaure des restrictions de circulation.
- Cette vignette est propre au véhicule, et non à son conducteur. L'apposer reste une obligation, que l'on soit ou non en situation de handicap.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Faire face au(x) stress que la maladie de Kennedy est susceptible de provoquer

Chaque personne atteinte de la maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec une maladie de Kennedy affecte le corps mais peut aussi retentir sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

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

Vos contacts à l'AFM-Téléthon en pratique

- L'**Accueil Familles** AFM-Téléthon est une permanence téléphonique à votre écoute. Son équipe peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM-Téléthon ou en dehors.

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

- Professionnels des **Services Régionaux**, les Référénts du parcours de santé (RPS) 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...).

Les coordonnées des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

- 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.

Les coordonnées des Délégations sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

Vos contacts à l'ARMK en pratique

Dédiée à l'amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, l'Association pour le soutien à la recherche et aux personnes concernées par la maladie de Kennedy (ARMK) peut être contactée :

- par mail : armk@free.fr
- par courrier : ARMK 108 Boulevard Suchet 75016 Paris

Vos contacts à l'ARSLA en pratique

L'Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARSLA) a pour objectif de favoriser la recherche et l'accès aux soins afin d'améliorer la qualité de vie des personnes malades et de leurs proches. Vous pouvez la contacter :

- sur son site internet :

WEB <http://www.arsla.org>

- par téléphone :

☎ 01 43 38 99 89 (permanence téléphonique quotidienne)

- Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles à vivre.

Celles-ci peuvent concerner des moments-clés de la maladie (comme l'annonce du diagnostic) ou de la vie (désir d'enfant...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



Un psychologue peut aussi aider à gérer la détresse lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisirs, 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 ou dans la sclérose latérale amyotrophique et les maladies du neurone moteur. Des psychologues y 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'approprier les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Une série d'entretiens approfondis 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. Un travail sur les peurs et les pensées négatives à l'origine d'un comportement d'échec ou d'évitement, renforce l'estime de soi et encourage la prise d'initiatives.

Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

La survenue d'une maladie neuromusculaire entraîne des bouleversements émotionnels dès l'annonce du diagnostic. Pour gérer les conséquences de la maladie au quotidien et parvenir à un nouvel équilibre de vie, mobiliser ses ressources personnelles et trouver du soutien autour de soi sont nécessaires. Rencontrer un psychologue y participe et permet dans l'espace de la consultation, d'exprimer ses souffrances, ses émotions, ses doutes et ses espoirs... Cela est possible dans la plupart des consultations pluridisciplinaires neuromusculaires, qui proposent, au cours du suivi médical, une rencontre avec le psychologue de l'équipe. Ces différents aspects sont abordés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

➤➤ [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de maladie de Kennedy peut provoquer un choc émotionnel. 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.

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.

- Toutefois, dans la maladie de Kennedy, toutes les annonces ne provoquent pas un choc psychologique. Certaines personnes qui ont de proches parents atteints d'une maladie de Kennedy « se savaient » déjà malades avant que le diagnostic ne soit posé avec certitude par le médecin. D'autres personnes vivent l'annonce du diagnostic comme une forme de soulagement : celui que procure le fait de pouvoir enfin mettre un nom sur l'origine de ses symptômes.

L'annonce du diagnostic et après ...

L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire est un moment de rupture, souvent source d'une grande souffrance. Nommer la maladie est pourtant essentiel pour trouver peu à peu de nouveaux repères. Vivre l'annonce et la surmonter, pour se construire ou se reconstruire avec la maladie, passe par des étapes que chacun traverse de manière singulière.

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, permet de mieux comprendre comment faire face à l'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire.

➤➤ [L'annonce du diagnostic... et après](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

L'erreur de diagnostic, une situation complexe

Une situation particulièrement délicate à traverser est celle des personnes diagnostiquées initialement comme atteintes d'une sclérose latérale amyotrophique (SLA), alors qu'en fait il s'agit d'une maladie de Kennedy. Elles vivent parfois mal la révision du diagnostic, même si le nouveau diagnostic leur est a priori plus favorable.

Face à l'évolution de la maladie

Une maladie de Kennedy peut entraîner de la fatigue et des douleurs. La perspective de sa progression, même lente, peut générer une forte anxiété pour l'avenir. La faiblesse musculaire peut limiter à terme les activités professionnelles et/ou de loisirs et nécessiter des aménagements spécifiques du domicile ou au travail. Les symptômes endocriniens de la maladie (gynécomastie, trouble de l'érection, difficultés pour avoir des enfants) sont parfois difficiles à supporter.

Parler de toutes ces difficultés à ses proches peut s'avérer difficile. L'anxiété liée à la santé est très personnelle et difficile à partager, ne serait-ce que par souci de ne pas inquiéter son entourage.

- Échanger avec d'autres personnes atteintes d'une maladie de Kennedy est souvent plus facile. De même, parler à son équipe médicale des changements liés à la maladie aide à mieux les vivre et y faire face.
- Se faire accompagner par un psychologue ou un psychiatre est parfois nécessaire. Si vous éprouvez un sentiment d'isolement ou de solitude intense, si vous ressentez une anxiété importante, tellement présente au quotidien qu'elle vous empêche de vivre normalement, si vous vous sentez triste en permanence et n'avez plus le goût à rien de ce qui vous faisait plaisir auparavant, n'attendez pas que « ça passe ». Signalez-le à l'équipe qui vous suit ou à votre médecin traitant. Des moyens efficaces de vous aider existent.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

S'autoriser à souffler

Prendre du temps pour soi est souvent difficile lorsque l'on est aidant de son enfant ou de son conjoint atteint d'une maladie neuromusculaire. S'autoriser à souffler est cependant indispensable pour tenir le coup dans la durée, prévenir l'épuisement et conserver un équilibre de vie. Si le répit est important pour l'aidant, il l'est tout autant pour la personne aidée. Un Repères Savoir & Comprendre publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les étapes clés pour parvenir à prendre du temps pour soi : prendre conscience de ses besoins et de ses limites, repérer et prendre en compte les signes de débordement, identifier les solutions de répit possibles, réfléchir à l'organisation à mettre en place pour les concrétiser.

» S'autoriser à souffler, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse également à l'entourage des personnes atteintes d'une maladie de Kennedy qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela peut concerner l'ensemble du groupe familial (conjoint, enfants, frères et sœurs...), notamment lorsqu'ils sont dans un rôle d'aidant familial.

L'accompagnement psychologique en pratique

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

Se ressourcer

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 engendrées par la maladie de Kennedy, de se reposer, de se ressourcer. Certaines solutions, comme les Villages Répit Familles®, permettent de partir en famille tout en bénéficiant d'activités spécifiques à



chacun. Ces structures 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.

Trouver des services de répit en pratique

- Vous pouvez vous renseigner sur les services de répit et les démarches pour y accéder auprès du Service régional AFM-Téléthon de votre région ou auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).
- La base des données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire. Elle est consultable en ligne à l'adresse : **WEB** www.accueil-temporaire.com

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

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

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

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

S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors, de faire des choses "pour soi"... permet à l'aidant de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée entre l'aidant et l'aidé malgré le poids de la maladie. Cela implique d'accepter de déléguer et de trouver les moyens de pouvoir le faire (trouver des aidants, accepter l'intervention d'un tiers, trouver des financements...).

Vacances et maladies neuromusculaires

Les vacances, tout le monde y pense ! Lorsque l'on est atteint par une maladie neuromusculaire aussi. Dans ce contexte, la préparation et l'anticipation sont cependant indispensables. Recherche d'un lieu accessible, préparation du trajet, organisation du quotidien sur place (accompagnement, continuité des soins...), recherche de financements complémentaires... : autant d'aspects qui sont développés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

➤ Vacances et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

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 d'une anomalie génétique impliquée dans la maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) et celui de récurrence de la maladie dans une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un **généticien-clinicien** ou un **conseiller en génétique**.

Trouver une consultation de génétique en pratique

▪ Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires (CHU) et dans certains hôpitaux généraux.

La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site internet **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 envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence.

La consultation de conseil génétique

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

L'enquête familiale

Par un entretien détaillé, le généticien se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un **arbre généalogique** retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie de Kennedy a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Cela permet de déduire le **mode de transmission** de la maladie (lié au **chromosome X**) et de faire une première évaluation du risque de récurrence de celle-ci.

Toutefois, des cas **sporadiques** de maladie de Kennedy, en apparence non familiaux, peuvent compliquer la tâche du généticien.

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

▪ Dans la mesure où la maladie de Kennedy est due à une anomalie génétique dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention (y compris de conseil génétique) ou de soins, vous serez amenés :

- soit à en informer directement les membres de votre famille (à condition que vous ayez souhaité connaître le résultat de l'examen) ;
- soit à autoriser le médecin à contacter lui-même les membres de votre famille, afin qu'ils soient invités à se rendre à une consultation de génétique (Article R1131-20-1 et 20-2 du 20 juin 2013)

▪ Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider : ils peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Les médecins parlent de **cas sporadique** lorsqu'une personne atteinte d'une maladie génétique n'a pas d'autres proches atteints dans sa famille, dans la génération actuelle et les générations antérieures.



Le test génétique

En cas de suspicion de maladie de Kennedy, le médecin généticien, ou le neurologue de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou dans la sclérose latérale amyotrophique et les maladies du neurone moteur propose la réalisation d'un test génétique pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques.

Le test génétique consiste à analyser le gène connu comme responsable de la maladie de Kennedy pour voir s'il présente une anomalie.

L'évaluation du risque

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

Se faire aider par un psychologue en pratique

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Diagnostic prénatal

Un *diagnostic prénatal* (DPN) permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non d'une anomalie génétique en cause dans la maladie de Kennedy et dont un parent est porteur. Selon la *loi de bioéthique*, "le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité." (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

- Il peut être proposé dans la maladie de Kennedy, si l'anomalie génétique est connue chez l'un des parents et que ceux-ci sont demandeurs. En pratique, et compte tenu de la bénignité relative de cette maladie, le recours au DPN est assez rare en France.
- 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, réaliser les examens utiles et aborder les aspects éthiques et personnels de la question. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions.

- C'est 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) qui statue sur la faisabilité du diagnostic prénatal pour chaque situation (Article R.2131-16 du code de la santé publique).

Il peut être consulté directement par la femme enceinte, le couple, ou par le médecin traitant qui adresse le dossier médical au centre.

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 puis en 2011, 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-Téléthon

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.

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 ou par les voies naturelles, 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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Diagnostic préimplantatoire

Le *diagnostic préimplantatoire* (DPI) a été entériné par la loi du 7 juillet 2011. Il permet, dans le cadre d'une fécondation *in vitro*, d'établir un diagnostic sur l'embryon avant son implantation dans l'utérus (en général 2 ou 3 embryons sont implantés pour augmenter les chances de démarrer une grossesse).

- Il s'agit d'une procédure lourde et délicate dont les indications sont, en France, assez limitées. Elle nécessite du temps et des moyens techniques très sophistiqués et doit être ajustée pour chaque maladie (voire parfois, pour une famille) en fonction de la nature de l'anomalie génétique. Le DPI n'est donc pas toujours techniquement réalisable et lorsqu'il l'est, la démarche est longue, difficile et aléatoire et ne dispense pas d'un diagnostic prénatal. En effet, un DPN est systématiquement proposé pour vérifier le résultat du DPI.

- De plus, le taux de réussite est encore assez faible (en moyenne 20 à 30% de grossesses menées à terme), c'est pourquoi les médecins recommandent dans un premier temps le diagnostic prénatal.

- Dans la maladie de Kennedy, le recours au diagnostic préimplantatoire est possible en France, mais il est extrêmement rare.



Le diagnostic préimplantatoire en pratique

En France, le diagnostic préimplantatoire (DPI) n'est autorisé que dans six centres agréés : Paris (hôpital Necker), Clamart (hôpital Antoine-Béclère), La Tronche (CHU de Grenoble Alpes), Montpellier (hôpital Arnaud de Villeneuve), Nantes (CHU de Nantes) et Schiltigheim (CHU de Strasbourg). La demande transite par le médecin-généticien référent de la personne concernée.

Puis-je aller à l'étranger pour le DPI ? Est-ce sûr ?

Le statut juridique du diagnostic préimplantatoire (DPI) varie d'un pays à l'autre : certains pays ont interdit expressément cette pratique (l'Autriche, l'Italie, l'Allemagne et la Suisse), d'autres l'ont autorisée à certaines conditions (France, Belgique, Royaume-Uni, Danemark, Pays-Bas).

En France, le DPI est réalisé dans des conditions qui garantissent la qualité et la sécurité des soins ainsi qu'un encadrement social (la Sécurité sociale permet un remboursement complet des actes nécessaires à la réalisation de plusieurs tentatives de diagnostic préimplantatoire) et un accompagnement psychologique. Néanmoins, le délai avant de pouvoir commencer la démarche est très long (un an d'attente avant un premier rendez-vous), ce qui peut amener certaines personnes à consulter à l'étranger. Dans ce cas, il est préférable de s'adresser à des centres hospitalo-universitaires plutôt qu'à des centres privés spécialisés dans la reproduction assistée. Ceux-là sont parfois insuffisants pour ce qui concerne le taux de réussite, la qualité de l'assistance sociale et psychologique et le suivi des familles à moyen et long termes.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Les personnes majeures qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont susceptibles d'être porteuses d'une anomalie génétique en cause dans la maladie de Kennedy et donc, pour les hommes, de développer plus tard des symptômes de la maladie peuvent demander à faire un *test génétique* si elles désirent connaître leur statut génétique.

Cela se produit, en particulier, lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite du diagnostic de maladie de Kennedy chez un des membres de la famille. À partir de l'arbre généalogique de la famille, le médecin généticien identifie les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique et par qui celle-ci peut se transmettre.

- Le *diagnostic pré-symptomatique* se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un *généticien clinicien*. Il n'est réalisable que si l'anomalie génétique impliquée dans l'apparition de la maladie est bien identifiée.

- Compte tenu de ses conséquences, la réalisation d'un diagnostic pré-symptomatique est rigoureusement encadrée par la loi (*lois de bioéthique*). Elle se fait selon un protocole de prise en charge parfaitement défini (délai de réflexion, accompagnement psychologique, possibilité à tout moment de changer d'avis et d'abandonner la procédure...).

Cette démarche n'est possible que chez les personnes majeures, c'est-à-dire âgées de 18 ans et plus.

- La personne concernée est informée, au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus ou moins prononcés

voire absents, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement. Elle doit être entièrement d'accord pour faire le test.

J'ai 17 ans et un de mes oncles est atteint d'une maladie de Kennedy. Je ne ressens aucune gêne mais souhaite savoir si je suis à risque. Comment faire le test génétique ?

Le test génétique pour déterminer si on est atteint de la maladie de Kennedy est un test simple et fiable. Pour autant, sa réalisation chez des personnes qui ne ressentent aucune gêne liée à la maladie est très réglementée comme tous les examens génétiques à visée prédictive (on dit aussi « présymptomatique »). Chez les mineurs, le diagnostic présymptomatique sans bénéfice médical direct n'est pas autorisé. À votre majorité, et si vous le souhaitez, vous pourrez consulter un généticien-clinicien et lui poser la question. Celui-ci vous proposera le test au bout d'une procédure assez longue car il faut bien réfléchir et évaluer avec vous les effets - potentiellement néfastes au niveau psychologique - d'une telle annonce.

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

Se faire accompagner 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.



Où consulter, quand et comment ?

Un réseau de spécialistes

Le suivi d'une personne atteinte de la maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales - un neurologue, un médecin de rééducation, un généticien, un kinésithérapeute, des travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (endocrinologue, ORL, cardiologue...).

- En France, le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires est tout à fait à même de répondre à cette exigence de multidisciplinarité. Il est structuré en une *Filière de santé des maladies rares neuromusculaires* : la filière FILNEMUS.

- La Filière de santé sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur (FILSLAN) rassemble pour sa part les consultations spécialisées et les centres de référence et de compétences consacrés à la sclérose latérale amyotrophique, mais aussi aux autres maladies du motoneurone.

- Ces deux réseaux travaillent de concert pour élaborer des recommandations de bonnes pratiques pour le diagnostic, le traitement et le suivi, afin d'assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

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 les sites internet :

- de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades
- d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr
- de la filière FILNEMUS) **WEB** www.filnemus.fr

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou auprès de votre Service Régional de l'AFM-Téléthon.

Trouver une consultation spécialisée dans les maladies du neurone moteur en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée la plus proche de chez vous figurent sur le site internet d'Orphanet :

WEB www.orphanet.fr

et sur le site internet de la Filière la filière FILSLAN :

WEB <http://portail-sla.fr>

- Un avis complémentaire en endocrinologie est souvent nécessaire, au moins au moment de l'établissement du diagnostic pour faire le bilan de la baisse de sensibilité aux *androgènes*. Il est utile ultérieurement, en particulier pour évaluer la fertilité de la personne atteinte de la maladie de Kennedy.

Une surveillance régulière

- La fréquence du suivi médical et des bilans varie selon l'évolution de la maladie.

- Une fois le diagnostic établi, des consultations sont en général programmées **tous les six mois**. Elles sont d'autant plus espacées que la maladie est moins grave. Elles permettent :

- d'évaluer l'évolution de l'atteinte musculaire (déficit, rétractions...),

*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.*

*À l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les **Centres de compétences** 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-Téléthon

WEB <http://sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La *Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS*

anime, coordonne et favorise les échanges entre les acteurs participant au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche dans les maladies neuromusculaires (Centres de référence et de compétences, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, associations de personnes concernées...). Elle a été créée en février 2014 dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares.

WEB www.filnemus.fr

- de rechercher des manifestations « bulbaires » (voix, déglutition, respiration), endocriniennes, urinaires, cardiaques et métaboliques de la maladie,
- d'adapter le traitement des symptômes (douleurs, crampes...) et la rééducation (kinésithérapie, orthophonie).
- Ces consultations régulières comportent un examen clinique, un bilan et des tests musculaires fonctionnels ainsi que, **une fois par an**, des examens complémentaires :
 - une prise de sang pour mesurer la glycémie et réaliser un bilan lipidique (cholestérol, triglycérides),
 - un électrocardiogramme,
 - des épreuves fonctionnelles respiratoires.

Une évaluation nutritionnelle et un bilan orthophonique sont également recommandés sur un rythme annuel.

- Une mammographie et/ou une échographie mammaire sont également nécessaires en cas de modification de la gynécomastie ou de perception, à la palpation, d'un nodule au niveau d'un sein.

Contactez une autre consultation spécialisée que celle où vous êtes suivi pour obtenir un avis complémentaire n'est pas indispensable mais peut se concevoir si le test génétique donne des résultats ambigus.

De même, il est possible de contacter un autre centre expert pour participer à un essai thérapeutique.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment puis-je participer à la recherche clinique ?

En vous faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires ou dans la sclérose latérale amyotrophique et les maladies du neurone moteur. Vous pourrez alors être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un essai clinique ou lors de la constitution de bases de données de patients atteints de maladie de Kennedy.

Avec la mise en place des Centres de Référence coordonnés par FILNEMUS et FILSLAN, un outil commun est mis à disposition des équipes médicales pour recenser toutes les personnes concernées par la maladie de Kennedy sur l'ensemble du territoire national : l'application de saisie BaMaRa (base maladies rares).

Cet outil permet de recueillir les données du suivi des personnes présentant une maladie rare prise en charge par un Centre de référence. Ces données sont ensuite compilées, de façon non nominatives, dans la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).

Pour en savoir plus sur la recherche dans la maladie de Kennedy :

➤ [Zoom sur... la recherche dans la maladie de Kennedy, AFM-Téléthon](#)

➤ [Avancées dans les amyotrophies bulbo-spinales, AFM-Téléthon](#)



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

■ Il est fréquent que les personnes atteintes d'une maladie de Kennedy consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologiste, cardiologue, endocrinologue...). Certains connaissent la maladie, d'autres non. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la maladie de Kennedy auprès de la consultation spécialisée, dans les maladies neuromusculaires ou dans la sclérose latérale amyotrophique et les maladies du neurone moteur, où vous êtes suivi.

La lecture du *Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)* sur la maladie de Kennedy, un bon document de synthèse publié par l'HAS, accessible à tous les professionnels de santé, est fortement recommandée.

Améliorer la prise en charge en pratique

Les experts de la Filière de santé Sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur (FILSLAN) ont rédigé à l'attention des professionnels de santé non spécialisés un Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) sur la maladie de Kennedy. Publié en juin 2017, il détaille la prise en charge optimale d'une personne atteinte de la maladie de Kennedy avec des recommandations relatives au diagnostic, au traitement et au suivi. Il est disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé.

WEB www.has-sante.fr > Évaluation & Recommandation > Bonne pratique professionnelle > Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

*Les **Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)** sont des recommandations destinées aux professionnels de santé. Pour la Haute Autorité de Santé (HAS), l'objectif d'un PNDS est « d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée », afin « d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire ». Tous les PNDS publiés sont consultables sur le site de la HAS.*

WEB www.has-sante.fr

■ Si vous n'êtes pas suivi dans un milieu spécialisé en *myologie* ou en neurologie, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* Maladies neuromusculaires ou le Centre de référence Sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur de sa région.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa Carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" aux professionnels de santé, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins et permet d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des maladies neuromusculaires en général, et de la maladie de Kennedy en particulier.

■ 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 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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Kennedy

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) est une affection chronique qui impose différentes contraintes, à commencer par la nécessité de consultations et de soins réguliers. Elle peut entraîner des difficultés fonctionnelles aux conséquences variables sur la vie professionnelle comme privée. Pour en alléger l'impact, la réglementation prévoit différents droits et dispositifs de compensation.

Remboursement des soins médicaux

▪ En France, les personnes atteintes d'une maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) peuvent bénéficier d'une **prise en charge à 100%** par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD) sur la base de tarifs conventionnés (ou tarif de responsabilité).

Pour ce faire, votre médecin traitant doit remplir un formulaire de demande de prise en charge à 100% : le [protocole de soins](#). Ce document définit les soins et les traitements nécessaires à la prise en charge et au suivi de votre maladie, ainsi que les différents professionnels de santé (médecins, kinésithérapeutes, infirmiers...) qui vous serez amenés à consulter.

Le protocole de soins d'une affection longue durée en pratique

- Votre médecin traitant (ou éventuellement le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué votre maladie) remplit le protocole de soins. Il l'adresse 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 et des traitements liés à votre maladie.
- Lors d'une consultation ultérieure, votre médecin vous remet le volet du protocole de soins qui vous est destiné, vous l'explique et vous demande de le signer. Vous le présenterez ultérieurement à chaque médecin consulté pour les soins liés à votre maladie.
- Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée, définie par le médecin conseil. Avant la fin de cette période de validité, votre médecin traitant demande le renouvellement de votre prise en charge à 100%. Il s'occupe également de l'évolution éventuelle du contenu de votre protocole de soins, en fonction de votre état de santé et 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.

▪ Malgré une prise en charge à 100% au titre des affections longue durée, certaines contributions restent à la charge des personnes malades âgées de plus de 18 ans :

- 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 € par an),
- la **franchise médicale** (qui s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 € par an),
- les dépassements d'honoraires.

Droit des patients et maladies neuromusculaires

Mieux connaître ses droits en matière de santé permet à chacun d'être davantage acteur de sa prise en charge médicale. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur certains de ces droits (obligation d'être informé sur sa situation médicale, accès à son dossier médical, secret médical, désignation d'une personne de confiance, consentement éclairé, directives anticipées...) formalisés par la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des patients et à la qualité du système de santé ainsi que la loi du 25 avril 2005 relative aux droits des personnes en fin de vie.

>>> [Droit des patients et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Les actes médicaux (traitements ou soins) non liés à la maladie de Kennedy sont remboursés aux taux habituels.
- En cas d'hospitalisation dans un établissement public ou privé de plus d'une journée, il faut payer un **forfait hospitalier**.

Ce forfait couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous, même aux enfants mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

Pour en savoir plus :

- sur le site internet de l'Assurance Maladie

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

- sur le site du CISS (Collectif Interassociatif Sur la Santé) :

WEB [Fiche thématique du CISS n° 57 - Le régime des affections de longue durée](#)

WEB [Fiche thématique du CISS n°9 – Assurance maladie : Protocole de soins -2013](#)

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

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

- Pour contester une décision d'ordre administratif (par exemple un refus d'ALD, 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 malgré le recours amiable, 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-Téléthon peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

 **SOMMAIRE**
TABLE DES MATIERES

Assurance santé complémentaire

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 celles-ci.

Des aides financières existent !

- **La Couverture Maladie Universelle Complémentaire (CMUC)** est une complémentaire santé gratuite délivrée par l'Assurance Maladie aux personnes qui ont de faibles ressources afin de leur faciliter l'accès aux soins.

Les bénéficiaires de la CMUC sont dispensés d'avance de frais (consultation chez le médecin, médicaments, analyses médicales...), des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en soins dentaires et en optique).

- Lorsque les revenus dépassent le plafond fixé pour avoir droit à la CMUC, mais restent modestes, l'Assurance Maladie accorde sur demande une **Aide au paiement d'une complémentaire santé (ACS)** qui permet de bénéficier d'une réduction du montant de la cotisation annuelle à une mutuelle ou à une assurance santé.

- Pour en savoir plus sur ces deux dispositifs, renseignez-vous par téléphone au 3646 ou sur le site de l'Assurance Maladie :

WEB www.ameli.fr Droits et démarches selon votre situation > Difficultés financières > Complémentaire santé > CMU complémentaire



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.

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

Les coordonnées de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) dont vous dépendez sont disponibles à la Mairie de votre commune. La liste des MDPH par département est disponible sur le site internet de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées :

WEB www.cnsa.fr

La MDPH centralise toutes les démarches liées au handicap :

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

La CMI : une seule carte au lieu de trois

Destinée à faciliter le quotidien des personnes en situation de handicap ou de perte d'autonomie, la **Carte Mobilité Inclusion** (CMI) remplace de façon progressive les cartes d'invalidité, de priorité et de stationnement depuis le 1er janvier 2017.

- En fonction de vos besoins et de votre situation, elle comporte une ou plusieurs mentions : « invalidité », « priorité pour personnes handicapées » et « stationnement pour personnes handicapées ».
- À chacune de ces mentions correspondent des droits spécifiques, notamment une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun ou encore l'accès gratuit aux places de stationnement ouvertes au public.

WEB www.service-public.fr/>Particuliers>Transports>Carte de transports>Carte de mobilité inclusion

La MDPH 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 [> handicap](http://www.social-sante.gouv.fr)

WEB [> Les Cahiers Orphanet>Aides et prestations sociales](http://www.orphanet.fr)

*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 aides techniques, 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.*

>> [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Depuis l'application de la loi de 2005, 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" 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 (PCH) 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 (PCH) afin d'opter éventuellement pour cette nouvelle prestation. L'abandon de l'ACTP au profit de la PCH est définitif.

➤➤ [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



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

Les conséquences de la maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X), en particulier la fatigue musculaire et les difficultés pour se déplacer peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle (recherche d'emploi, reclassement...).

Au fur et à mesure que la maladie de Kennedy 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.

Le médecin du travail en pratique

N'hésitez pas à rencontrer le médecin du travail pour évoquer avec lui les difficultés rencontrées dans le cadre de votre emploi. Il s'agit d'une démarche confidentielle, le médecin du travail est tenu au secret professionnel vis-à-vis de l'employeur.

Discuter avec lui permet de réfléchir aux moyens à mobiliser pour résoudre la situation de handicap et de dire vos inquiétudes de perdre votre emploi.

Adapter le poste de travail

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.
- **Modifier votre rythme de travail**, en accord avec votre employeur et le médecin du travail, par exemple en réduisant vos horaires ou en augmentant les temps de pauses, peut vous permettre de conserver votre emploi.
- Des *aides techniques* (fauteuil et bureau adaptés, téléphone à oreillettes...) peuvent vous **faciliter certains gestes professionnels** nécessaires à votre métier.

La reconnaissance de la qualité de "travailleur handicapé" (RQTH)

La reconnaissance de la qualité de "*travailleur handicapé*" (RQTH) 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 internet de l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées (Agefiph) :

WEB www.agefiph.fr.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le statut de travailleur handicapé est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

>>> [Emploi et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La reconnaissance de la qualité 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° 15692*01 (ou CERFA n°13788*01 pour certaines MDPH jusqu'au 1^{er} Mai 2019). Ce "formulaire de demande(s) auprès de la MDPH" doit être 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 le marché du travail, vers un établissement ou un service d'aide par le travail (ESAT) ou vers un centre de rééducation professionnel (CRP). Réciproquement, toute décision par la CDAPH d'orientation 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).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des conseillers professionnels

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 internet de l'Agefiph :
WEB www.agefiph.fr > A propos de l'Agefiph > 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). À l'issue du contrat (ou de son renouvellement), l'employé peut être titularisé.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.fonction-publique.gouv.fr> > SCORE concours > focus recrutement travailleurs handicapés.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- 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 internet : **WEB** www.fiphfp.fr/.

Travailler dans la fonction publique en pratique

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

Où se renseigner ?

- Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de la maladie de Kennedy et leur famille peuvent s'adresser à une **assistante sociale** de leur Conseil général.
- Les professionnels des **Services Régionaux de l'AFM-Téléthon** 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-Téléthon en pratique**

▪ Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM-Téléthon sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

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-Téléthon 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 : ☎ 01 53 62 40 30

▪ Site internet du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) :

WEB www.leciss.org.





Comment est organisée la recherche dans la maladie de Kennedy ?

▪ La recherche dans la maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) est à la fois fondamentale (fonctionnement du motoneurone, mécanismes de la maladie), préclinique (pistes thérapeutiques dans des modèles biologiques) et clinique (*histoire naturelle* de la maladie, essai thérapeutique chez l'Homme...).

Elle s'articule autour de plusieurs thèmes, du fait de la nature polymorphe de cette pathologie qui à la fois touche le motoneurone, est due à une expansion de triplets CAG et affecte le *récepteur* des *androgènes*.

À ce titre, sont notamment impliqués des chercheurs qui étudient les mécanismes de dégénérescence des motoneurones, des équipes de recherche qui travaillent sur les *maladies* neurodégénératives dites « à triplets » et des spécialistes du cancer de la prostate.

▪ Les équipes de recherche impliquées dans la maladie de Kennedy sont concentrées dans les pays développés, notamment aux **États-Unis** avec les équipes d'Albert La Spada (Université de San Diego) et de Kenneth Fischbeck (*National Institutes of Health*, équivalent américain de l'Inserm) et au **Japon** (équipe de Gen Sobue à l'Université de Nagoya).

En **France**, une équipe de Montpellier (Norbert Bakalara, Inserm) a mis au point, dans le cadre de ses recherches sur la moelle épinière, un modèle de culture au long cours de motoneurones de rongeurs ne présentant pas de récepteur des androgènes sur lequel elle étudie l'influence de l'introduction de récepteurs des androgènes anormaux

Les **maladies à triplets** sont des *maladies génétiques* dues à l'augmentation importante du nombre de répétition d'une petite séquence d'ADN, composée de 3 nucléotides (triplets, ou trinuécléotides). À chaque groupe de 3 nucléotides (triplet) sur un gène correspond un acide aminé dans la protéine codée par le gène. Par exemple, lorsque le triplet CAG, qui code l'acide aminé glutamine est répété un grand nombre de fois, la protéine mutée va comporter une longue chaîne de glutamine (polyglutamine), qui affecte son activité normale dans la cellule. Il existe une trentaine de maladies génétiques à triplets identifiées, dont la chorée de Huntington, la dystrophie myotonique de Steinert, la dystrophie musculaire oculo-pharyngée, le syndrome de l'X fragile...

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

Il est vrai que les équipes spécifiquement impliquées dans la maladie de Kennedy sont peu nombreuses. Mais elles contribuent et bénéficient en retour des avancées effectuées dans le domaine plus général des maladies à résidus polyglutamines, où le nombre des patients et les financements sont plus importants. Ces chercheurs échangent beaucoup entre eux lors de congrès ou d'ateliers de travail.

Des rencontres internationales

La thématique de la maladie de Kennedy est régulièrement abordée dans les congrès internationaux consacrés aux maladies neuromusculaires ou aux *maladies* neurodégénératives à triplets.

▪ La recherche médico-scientifique dans la maladie de Kennedy fait plus rarement l'objet de communications dans des congrès internationaux « généralistes » (congrès nationaux ou internationaux de neurologie, de génétique, notamment en Amérique du Nord ...). De manière générale, la recherche sur la maladie de Kennedy s'intègre dans celle, plus vaste, dédiée aux neurosciences.

▪ Les chercheurs et cliniciens impliqués dans la maladie de Kennedy se réunissent lors d'atelier de travail (workshops) spécifiques organisés par l'*European Neuromuscular Center* (ENMC).

L'**European Neuromuscular Centre (ENMC)** est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

Ces ateliers qui réunissent un nombre réduit de participants (une vingtaine en moyenne) permettent des échanges denses et fructueux entre chercheurs et aboutissent très souvent à des projets collaboratifs.

Depuis 2001, plusieurs ateliers de travail ENMC sur les maladies du motoneurone (amyotrophie spinale proximale, sclérose latérale amyotrophique...) se sont succédés.

En 2015, un atelier a porté spécifiquement sur la maladie de Kennedy. Les thèmes discutés au cours de cet atelier intitulé « *Vers un consortium européen pour la recherche et la prise en charge des personnes atteintes de maladie de Kennedy* » ont concerné les anomalies du récepteur des androgènes, les mécanismes physiopathologiques, les avantages et les inconvénients des modèles cellulaires et animaux existants, le besoin d'identifier des marqueurs de l'évolution de la maladie, les manifestations cliniques de la maladie... La création d'une base de données européenne ou internationale dans la maladie de Kennedy a également été discutée.

À l'issue de cet atelier de travail, les participants ont convenu de former un consortium international de la maladie de Kennedy afin de favoriser le développement d'études précliniques et cliniques.

- La *Kennedy's Disease Association* (KDA), basée aux États-Unis, est une association de patients très active. Elle organise presque tous les ans une rencontre entre patients et chercheurs.

En 2017, la conférence de la KDA a eu lieu du 8 au 10 novembre à *Old Town Alexandria* (États-Unis).

WEB www.kennedysdisease.org (site en anglais).

La *Kennedy's Disease Association* (KDA) est une association américaine de malades, à but non lucratif, dont la mission principale est d'accélérer le développement d'un traitement de la maladie de Kennedy. Elle finance et dirige des programmes de recherche scientifique, finance des études ou des essais cliniques, informe et soutient les familles...

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

En France

L'AFM-Téléthon organise tous les trois ou quatre ans un colloque international dédié aux maladies neuromusculaires sur trois ou quatre jours au cours desquels des experts scientifiques et médicaux du monde entier présentent leur travaux, échangent, nouent des relations de travail, établissent des collaborations...

- Myology 2016*, la 5^e édition du congrès international de myologie organisé par l'AFM-Téléthon, a eu lieu à Lyon du 14 au 18 mars 2016. La prochaine édition se déroulera à Bordeaux en mars 2019.

WEB www.myology2016.org/fr

Des financements institutionnels et associatifs

Les équipes de recherche financent habituellement leurs projets grâce à des subventions et bourses obtenues auprès d'organismes européens ou nationaux (Inserm, CNRS...) mais aussi des associations de malades.

En France, l'appel à projets scientifiques de l'AFM-Téléthon joue un rôle prépondérant tout comme la *Muscular Dystrophy Association* (MDA) et la *Kennedy's Disease Association* en Amérique du Nord.

WEB <http://mda.org>

WEB <https://www.kennedysdisease.org>



Comment participer à la recherche clinique ?

Pour continuer à étudier les différents mécanismes en jeu dans cette maladie, les chercheurs ont surtout besoin d'ADN, de cellules et d'échantillons de muscle prélevés chez des personnes atteintes de maladie de Kennedy.

Une autre façon de participer à la recherche est de participer à des études cliniques ou à des essais thérapeutiques.

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

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

Faire un don de tissu en pratique

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

Myobank-AFM-Téléthon / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM-Téléthon pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.
➤➤ [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon
[WEB www.institut-myologie.org/](http://www.institut-myologie.org/) > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie

Grâce à un suivi régulier par une consultation spécialisée

En vous faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires ou dans la sclérose latérale amyotrophique et les maladies du neurone moteur, vous pourrez être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un essai clinique dans la maladie de Kennedy.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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 les sites internet :

- de l'AFM-Téléthon : [WEB www.afm-telathon.fr/services-proximite-aux-malades](http://www.afm-telathon.fr/services-proximite-aux-malades)
- celui d'Orphanet : [WEB www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)
- de la filière FILNEMUS : [WEB www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr)

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou auprès de votre Service Régional de l'AFM-Téléthon.

Trouver une consultation spécialisée dans les maladies du neurone moteur en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée la plus proche de chez vous figurent sur le site internet d'Orphanet :

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

et sur celui de la Filière la filière FILSLAN :

[WEB http://portail-sla.fr](http://portail-sla.fr)

Des essais cliniques collaboratifs

Un *essai clinique* vise à montrer qu'un traitement est efficace dans la maladie que l'on veut traiter et qu'il est sans danger chez des volontaires sélectionnés selon des critères précis.

Afin de conclure avec certitude sur l'efficacité et la tolérance d'un nouveau traitement, il est nécessaire de le tester chez un nombre important de malades formant un groupe relativement homogène (âge, maladie, antécédents médicaux ou chirurgicaux, état de santé actuel, traitements médicaux en cours...).

Pour la maladie de Kennedy, il est difficile d'identifier les patients susceptibles de participer à un essai clinique car ils sont rares et éparpillés géographiquement. Un même essai est donc réalisé en collaboration avec plusieurs centres de recherches travaillant en réseau (essai multicentrique) en France ou à travers le monde.

Multiplier les centres rend la mise en place et la gestion de l'essai plus difficiles et complique l'analyse des résultats. De plus, l'évolution de la maladie de Kennedy étant le plus souvent lente, il faut que l'essai s'étende sur une longue durée afin de pouvoir mettre en évidence un effet bénéfique du traitement. Cela explique le nombre relativement petit d'essais cliniques réalisés dans la maladie de Kennedy.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

- Le site internet de l'AFM publie
 - un panorama des essais cliniques en cours en France dans les maladies neuromusculaires :
WEB www.afm-telathon.fr > Médecin/Chercheur > Recherche clinique
 - la liste des essais financés par l'AFM en préparation et en cours :
WEB www.afm-telathon.fr > Guérir > Essais
- En France les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires et celles spécialisées dans la sclérose latérale amyotrophique et les maladies du neurone moteur, organisées en réseaux, sont les premières impliquées dans le recrutement de personnes atteintes de la maladie de Kennedy pour des essais cliniques. Le mieux est donc d'être régulièrement suivi par une de ces consultations.
- Le site Orphanet, serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, répertorie des projets de recherche et des essais cliniques ayant lieu en Europe dans le domaine des maladies rares. La difficulté de ce recensement est qu'il n'est pas obligatoire et que l'information disponible est celle fournie par les chercheurs.
WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques
- Le site clinicaltrials.gov (en anglais) répertorie de nombreux essais cliniques menés dans le monde. Il fait référence.
WEB www.clinicaltrials.gov



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

Pour participer à une étude, il faut :

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

Parlez-en à votre médecin.

➤➤ [Essais cliniques et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Un peu d'histoire

La maladie de Kennedy a été décrite pour la première fois par des auteurs japonais en 1897 sous l'appellation de « paralysie bulbaire progressive ». Ce n'est qu'en 1968 qu'elle prend son nom actuel en référence au médecin américain William R. Kennedy, qui décrit alors deux familles, l'une du Minnesota et l'autre de l'Iowa.

Certains membres de ces deux familles présentent une paralysie des *muscles proximaux* et des muscles *bulbaires*, sans syndrome pyramidal, avec une transmission héréditaire à l'évidence *récessive* liée au chromosome X.

Du gène...

- En 1991, l'équipe de Kenneth Fischbeck (Philadelphie, États-Unis) découvre, après un travail minutieux de cartographie du chromosome X, des mutations d'un genre inhabituel dans un gène codant le *récepteur* des *androgènes*.

Cette découverte a suscité beaucoup d'intérêt car il s'agissait à l'époque de la première tentative réussie pour identifier un gène responsable d'une amyotrophie spinale. Qui plus est, l'anomalie génétique trouvée constituait une première pour une maladie neurodégénérative puisqu'il s'agissait d'une expansion de petites portions d'ADN (trinuécléotides de type CAG) à l'intérieur d'un gène.

- Une anomalie du même type est retrouvée, la même année, dans le syndrome de l'X-fragile, puis trois ans plus tard dans une autre maladie neurodégénérative, la chorée de Huntington (*maladies à triplets*).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

...au modèle animal et aux essais cliniques

- En transférant un gène humain AR malade chez une souris, Kenneth Fischbeck met au point en 1995 le premier modèle animal permettant de reproduire les manifestations cliniques de la maladie de Kennedy humaine.

- Depuis la fin des années 1990, grâce aux progrès réalisés dans la connaissance des mécanismes de la maladie de Kennedy, de nombreuses pistes thérapeutiques ont été explorées en laboratoire. Plusieurs de ces pistes ont même abouti à des *essais cliniques* destinés à évaluer l'efficacité de différents médicaments (leuproréline, dutastéride, clenbutérol...) ou encore de l'exercice physique.

- Les résultats de ces essais cliniques n'ont toutefois pas été concluants jusqu'à présent. Il reste encore à mieux comprendre les mécanismes en cause dans le développement de la maladie afin d'identifier des molécules pouvant les contrecarrer.

La meilleure connaissance de l'*histoire naturelle* de la maladie et des marqueurs de son évolution permettra de définir des protocoles plus efficaces pour les futurs essais cliniques (critères d'évaluation, durée de l'essai, profil des participants...).



Pour en savoir plus

Zoom sur la recherche dans la maladie de Kennedy

Le *Zoom sur... la recherche dans la maladie de Kennedy* présente une information détaillée sur les connaissances scientifiques et les pistes thérapeutiques à l'étude.

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

WEB www.afm.telethon.fr > Maladies > Maladie de Kennedy

Avancées dans la maladie de Kennedy

Actualisées chaque année, les *Avancées dans les amyotrophies bulbo-spinales* font état des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la maladie de Kennedy notamment, sur une période d'un an.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Amyotrophies bulbo-spinales

Repères Savoir & Comprendre

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM-Téléthon. 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 AFM-Téléthon de votre région ou en téléchargement sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** <http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>



- ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche
- Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires
- Bien assis dans son fauteuil roulant
- Bien s'équiper pour bien dormir
- Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires
- Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?
- Diagnostic des maladies neuromusculaires
- Domotique et maladies neuromusculaires
- Douleur et maladies neuromusculaires
- Droit des patients et maladies neuromusculaires
- Essais cliniques et maladies neuromusculaires
- Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires
- Emploi et maladies neuromusculaires
- Financement des aides humaines
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires,

- Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Handicap ou situation de handicap ?
- L'annonce du diagnostic... et après
- Le ballon insufflateur manuel : une ventilation de secours
- Le muscle squelettique
- Le système musculaire squelettique
- Les aides humaines à domicile
- Les essais thérapeutiques en questions
- Lève-personne et maladies neuromusculaires
- Manutention des personnes
- Ordinateur et maladies neuromusculaires
- Organisation de la motricité
- Organisation des soins et maladies neuromusculaires
- Prévention et maladies neuromusculaires
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires

- S'autoriser à souffler
- Salle de bain et maladies neuromusculaires
- Scolarité et maladies neuromusculaires
- Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires
- Vacances et maladies neuromusculaires
- Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Numéros de téléphone utiles

• Accueil Familles AFM-Téléthon

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-Téléthon en fonction de leurs besoins.

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit, disponible 24h sur 24, 7 jours sur 7)

• Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

☎ 01 53 62 40 30

• 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

☎ 01 56 53 81 36

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Sites internet

• Site internet de l'AFM-Téléthon (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 internet de l'association américaine *Kennedy's Disease Association* (KDA)

WEB www.kennedysdisease.org : (Site en anglais)

• Site internet de l'association *Dystrophie musculaire Canada*

WEB www.muscle.ca (en français et en anglais)

• Site internet de la *Muscular Dystrophy Association*

WEB www.mda.org : (en anglais)



Glossaire

ACIDES AMINÉS

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

AIDES HUMAINES

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

➤➤ Financement des aides humaines, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AIDES TECHNIQUES

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

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPÉS

L'Allocation pour adultes handicapés

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

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

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;

- le **complément de ressources** s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité

quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

AMYOTROPHIE

L'amyotrophie est le terme médical pour désigner une diminution du volume d'un muscle, "l'amaigrissement" d'un muscle. Elle peut être de diverses origines (nutritionnelles, musculaires, neurologiques, endocriniennes...).

ANDROGENES

Les **androgènes** sont les hormones mâles, fabriquées et secrétées par les gonades (testicules chez l'homme et ovaires chez la femme) et les glandes surrénales. Le plus connu des androgènes est la testostérone.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[\[WEB\] www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

APNEE DU SOMMEIL

Au cours d'une **apnée du sommeil** une personne endormie s'arrête de respirer pendant moins de 10 secondes. Bien que la personne n'en ait pas forcément conscience sur le moment, cela a des répercussions sur la qualité du sommeil et peut entraîner des gênes pendant la journée (fatigue excessive, somnolence, irritabilité, maux de tête,...).

AUTO-REEDUCATION

L'**auto-rééducation** est une rééducation pratiquée seul(e), en l'absence de professionnels de santé. Elle permet d'entretenir les capacités motrices et d'agir contre les douleurs liées à la maladie.

Les exercices d'auto-rééducation sont complémentaires des séances de rééducation avec des professionnels de santé (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes...). Il est préférable qu'un professionnel vous montre comment les réaliser

chez vous en les adaptant à votre situation particulière.

AUTOSOMIQUE

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

AUXILIAIRE DE VIE SCOLAIRE

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

➤➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

[\[WEB\] www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

BIOPSIE MUSCULAIRE

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

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

BULBAIRE

Les **muscles bulbaires** sont des muscles commandés par une région du système nerveux située dans le bulbe rachidien (entre le cerveau et la moelle épinière) : ce sont les muscles de la gorge, de la langue, des joues et des lèvres.

➤➤ Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



**CAPACITE VITALE**

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

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CENTRES DE COMPETENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

➤➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CENTRES DE REFERENCE

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

➤➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CHROMOSOMES

Les chromosomes sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN.

Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

COMPLEMENT DE RESSOURCES

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

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

CONSEIL GENETIQUE

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

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

La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses

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

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSEILLER GENETIQUE

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

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CRÉATINE KINASE, CK (OU CRÉATINE PHOSPHOKINASE, CPK)

La **créatine phosphokinase** (CPK ou créatine kinase, CK) est une enzyme musculaire qui joue un rôle dans la production d'énergie directement utilisable par les cellules. Abondamment présente dans les cellules musculaires, elle est libérée dans la circulation sanguine en cas d'atteinte musculaire. Son dosage dans le sang est utile au diagnostic de certaines myopathies.

CYTOPLASME

Le **cytoplasme** est la substance gélatineuse à l'intérieur des cellules, dans laquelle baignent les différents éléments cellulaires : l'ossature de la cellule (cytosquelette), le noyau, les structures spécialisées assurant les fonctions de la cellule (organites), des réserves (inclusions) et des éléments libres (protéines, nutriments...).

DEFORMATIONS ORTHOPEDIQUES

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DESADAPTATION A L'EFFORT

La **désadaptation à l'effort** est une diminution des capacités physiques cardio-vasculaires, respiratoires et musculaires, liée à la sédentarité ou suite à une inactivité prolongée. Elle se manifeste par une sensation de fatigue et de fatigabilité qui incite à l'inactivité, aggravant encore la





désadaptation de l'organisme à l'effort.

Une activité physique régulière adaptée aux capacités musculaires et cardio-vasculaire permet de récupérer et/ou d'entretenir une bonne adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort et de diminuer sensiblement, voire faire disparaître la sensation de fatigue et de fatigabilité.

DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE

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

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

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRENATAL

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

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

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRE-SYMPATOMATIQUE

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

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

DOMINANT(E)

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

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES

Le **dosage des enzymes**

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

musculaire, ou même une activité physique intense.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EFFET FONDATEUR

On parle d'**effet fondateur** lorsque, dans une population donnée, une maladie génétique rare est plus fréquente que dans la population générale, et que les personnes présentant cette maladie ont toutes la même mutation issue d'un ancêtre commun.

On parle d'**effet fondateur** lorsque, dans une population donnée, l'anomalie génétique en cause dans une maladie génétique est identique et issue d'un ancêtre commun, chez toutes les personnes atteintes de cette maladie.

ÉLECTROCARDIOGRAMME

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

ÉLECTROMYOGRAMME

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

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

**ENDOCRINIEN**

Le système **endocrinien** fabrique les hormones qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme (nutrition, croissance, reproduction, ...).

ENREGISTREMENTS POLYGRAPHIQUES DU SOMMEIL

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.
 >> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ENZYME

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

ENZYMES MUSCULAIRES

Enzymes musculaires voir "dosage des enzymes musculaires"

ERGOTHERAPEUTE

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

ERGOTHERAPIE

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

ESPERANCE DE VIE

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période

de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

ESSAI CLINIQUE

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

>> Essais cliniques et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTRE L'European Neuromuscular Centre (ENMC)

est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

EXAMEN CLINIQUE

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

Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale).

Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer deux maladies qui se ressemblent beaucoup.

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

>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

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

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

FASCICULATION

Une **fasciculation** est une contraction involontaire et localisée, visible à la surface d'un muscle. Elle traduit la contraction d'un petit groupe de fibres musculaires, dépendant d'un même motoneurone.

FAUSSE ROUTE

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.





FIBRES MUSCULAIRES

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

➤ Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS

La **Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS** anime, coordonne et favorise les échanges entre les acteurs participant au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche dans les maladies neuromusculaires (centres de références et centres de compétences, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, associations de personnes concernées...). Elle a été créée en février 2014, dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares 2011-2014.

WEB www.filnemus.fr

➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

FLEXUM

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

GASTROSTOMIE

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

GAZ DU SANG

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

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

GENE

Un **gène** est un "segment" d'ADN situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque gène

contient des informations constituant le "plan de fabrication" d'une protéine.

GENETICIEN CLINICIEN

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

HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE

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

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

HORMONES

Les **hormones** sont des messages chimiques véhiculés par le sang qui agissent au niveau de leur organe cible en se fixant sur un récepteur spécifique.

HYPERTHERMIE MALIGNE

L'**hyperthermie maligne** est une maladie génétique qui se manifeste par un accès de contracture musculaire généralisée et d'augmentation importante de la température du corps. Cet épisode d'hyperthermie maligne est déclenché par certains produits d'anesthésie générale. En l'absence de traitement, il met en jeu le pronostic vital.

HYPOTONIE MUSCULAIRE

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

HYPOVENTILATION ALVEOLAIRE

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

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE MEDICALE

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

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE OU IRM

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

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

INCLUSIONS

Les **inclusions** sont des petites structures, situées à l'intérieur de la cellule, qui, en général, contiennent soit des déchets, soit des réserves alimentaires. Les inclusions nucléaires sont situées dans le noyau, les inclusions cytoplasmiques sont situées dans le cytoplasme (c'est-à-dire dans la cellule mais à l'extérieur du noyau.).

INDICE DE MASSE CORPORELLE

L'**indice de masse corporelle** (IMC) permet d'évaluer la corpulence d'une personne à partir de son poids et de sa taille. Il est égal au poids (en kilos) divisé par la taille (en mètres) au carré. Son résultat est interprété en fonction de l'âge et du sexe de la personne. Il peut indiquer une corpulence normale, un surpoids, une obésité ou au contraire une maigreur, une dénutrition.

**INSUFFLATIONS PASSIVES**

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 gonflent les poumons et soulève le thorax, étirant doucement l'ensemble de la cage thoracique.

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-Téléthon.

KENNEDY'S DISEASE ASSOCIATION (KDA)

La **Kennedy's Disease Association (KDA)** est une association américaine de malades, à but non lucratif, dont la mission principale est d'accélérer le développement d'un traitement de la maladie de Kennedy. Elle finance et dirige des programmes de recherche scientifique, finance des études ou des essais cliniques, informe et soutient les familles...

WEB www.kennedysdisease.org/

KINESITHERAPIE

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

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

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

KINESITHERAPIE RESPIRATOIRE

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

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

LOIS DE BIOETHIQUE

Les premières **lois de bioéthique** en France ont été votées en juillet 1994 et révisées en 2004. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.legifrance.gouv.fr

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME

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

MALADIE A TRIPLETS

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

protéine mutée va comporter une longue chaîne de glutamine (polyglutamine), qui affecte son activité normale dans la cellule. Il existe une dizaine de maladies génétiques à triplets identifiées, dont la chorée de Huntington, la maladie de Kennedy, la dystrophie musculaire oculo-pharyngée, la maladie de Friedreich...

WEB www.orphanet.fr: Ataxie de Friedreich

WEB www.orphanet.fr: Maladie de Huntington

WEB www.afm-telathon.fr/dystrophie-musculaire-oculopharyngee-1920

WEB www.afm-telathon.fr/maladie-kennedy-903

MALADIE GENETIQUE

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

MALADIE RARE

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

WEB www.orphanet.fr

WEB <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

MEDICAMENT ORPHELIN

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

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



atteints de maladies rares et laissées pour compte.

WEB www.eurordis.org/fr > Médicaments orphelins

MEMBRES INFÉRIEURS

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

MEMBRES SUPÉRIEURS

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

METABOLISME

Le **métabolisme** est l'ensemble des transformations biochimiques qui se déroulent au sein des cellules des organismes vivants et qui assurent leurs fonctionnements.

MOBILISATIONS PASSIVES

Les **mobilisations passives**, les étirements et les postures entretiennent la souplesse des muscles et des tendons, ainsi que toute l'amplitude de mobilité et l'alignement des articulations. Ils facilitent la croissance tendino-musculaire.

MOELLE ÉPINIÈRE

La **moelle épinière** est la partie du système nerveux central situé à l'intérieur de la colonne vertébrale, en dessous du tronc cérébral. Elle est constituée de cellules et de fibres nerveuses (neurones et leurs prolongements) qui traitent et relaient l'information circulant entre le cerveau et les organes (muscles, peau, poumons...).

MOTONEURONE

Un **motoneurone** est une cellule nerveuse, un neurone, qui achemine les ordres de motricité (sous forme d'influx nerveux) du cerveau et de la moelle épinière vers les muscles qui effectuent le mouvement commandé. On distingue les motoneurones centraux des motoneurones périphériques. Les motoneurones centraux sont les cellules nerveuses de la motricité situées dans le système nerveux central : elles intègrent et acheminent les influx nerveux du cerveau et du cervelet vers la moelle épinière. Les motoneurones périphériques reçoivent l'influx nerveux des motoneurones centraux et le transmettent aux muscles.

>>> Organisation de la motricité, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES BULBAIRES

Les **muscles bulbaires** sont des muscles commandés par une région du système nerveux située dans le bulbe rachidien (entre le cerveau et la moelle épinière) : ce sont les muscles de la gorge, de la langue, des joues et des lèvres.

>>> Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES PROXIMAUX

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

>>> Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

MUSCLES SQUELETTIQUES

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

>>> Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>>> Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>>> Organisation de la motricité, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUTATION

Une **mutation** est une modification du matériel génétique (ADN). Elle peut être spontanée ou induite par des agents extérieurs (agents dits

"mutagènes" comme les radiations, certains produits toxiques...).

MYOBANK-AFM / INSTITUT DE MYOLOGIE

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

MYOLOGIE

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

MYOLOGUE

Un **myologue** est un médecin qui étudie le muscle, sain ou malade.

NUCLEOTIDE

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

ORTHESE

Une **orthèse** est un appareillage orthopédique placé sur la peau qui permet d'immobiliser ou de stabiliser une articulation douloureuse ou instable, d'amortir les chocs, de corriger une déformation et/ou de compenser une faiblesse musculaire. Elle est complémentaire de la kinésithérapie.

OSTEOPOROSE

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

PNEUMOPATHIE D'INHALATION

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

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

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



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

➤➤ Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.service-public.fr/ > Social Santé > Handicap > Prestation de compensation du handicap.

PREVALENCE

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

PRISE EN CHARGE ORTHOPÉDIQUE

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

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

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISÉ

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

➤➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PROJET PERSONNALISÉ DE SCOLARISATION

Le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) et le Projet d'accueil individualisé (PAI) sont des dispositifs qui permettent d'organiser

la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

➤➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROTEINE

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

PROTEINE CHAPERONNE

Une **protéine chaperonne** est une protéine dont la fonction est de permettre aux protéines en cours de synthèse de prendre leur forme dans l'espace (repliement tridimensionnel adéquat). Beaucoup de protéines chaperonnes sont des protéines dites "de choc thermique" (Heat shock proteins: Hsp), car ce sont des protéines exprimées, notamment, en réponse à des variations de température. La structure des protéines est en effet sensible à la chaleur : elles se dénaturent et perdent leur action biologique. Le rôle des protéines chaperonnes est de prévenir les dommages potentiellement causés par la chaleur sur la structure des protéines.

PROTOCOLE DE SOINS

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

peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

RECEPTEUR

Un **récepteur** est une protéine située sur la membrane d'une cellule ou dans une cellule, sur laquelle se fixe spécifiquement une autre molécule pour déclencher une réponse biologique particulière.

RECESSIF(VE)

Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque les deux copies du gène de la personne malade - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - sont touchées par une anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie génétique, ne se manifeste, dans ce cas-là, que lorsque les deux copies du gène sont altérées.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

REFLEXE OSTÉOTENDINEUX

Un **réflexe ostéotendineux** est une contraction involontaire d'un muscle causée par la percussion directe de son tendon (rotulien par exemple).

RETRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE

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

SCINTIGRAPHIE CARDIAQUE

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

SCLERODERMIE

La **sclérodermie** est une maladie auto-immune rare. Elle touche la trame de soutien (tissu conjonctif) de la peau, qui durcit, et parfois d'autres organes comme les poumons, le cœur, l'appareil digestif.





SCLEROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE

La **sclérose latérale amyotrophique** (SLA), aussi appelée maladie de Charcot, est une maladie rare due à une dégénérescence progressive des cellules nerveuses qui commandent les mouvements (motoneurones centraux et périphériques). Elle entraîne une faiblesse puis une paralysie des muscles des membres supérieurs et inférieurs, des muscles respiratoires, de la déglutition et de l'élocution. La SLA commence souvent à se manifester entre 50 et 70 ans. Elle évolue de façon plus ou moins rapide selon les personnes. Dans 5 à 10% des cas, la SLA a un caractère familial, héréditaire.

SONDE NASO-GASTRIQUE

Une **sonde naso-gastrique** est un tube souple et très fin introduit par une narine jusque dans l'estomac. Elle peut être utilisée pour apporter une alimentation liquide enrichie ou des médicaments directement dans l'estomac.

SPASTICITE

La **spasticité** est une exagération du tonus musculaire (hypertonie) d'un muscle au repos qui se manifeste par une augmentation progressive de la résistance du muscle lorsqu'il est étiré. Elle est la conséquence d'une lésion du faisceau pyramidal : c'est une des manifestations d'un syndrome pyramidal.

SPORADIQUE

Une maladie sporadique est une maladie qui touche quelques personnes de façon éparse, par opposition aux maladies qui sévissent de façon constante dans une région (maladies endémiques) ou aux maladies qui touchent en même temps un grand nombre d'individus (maladies épidémiques) ou encore aux maladies qui touchent plusieurs membres d'une même famille (maladies génétiques héréditaires).

STATUT DE TRAVAILLEUR HANDICAPÉ

Le **statut de travailleur handicapé** est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

➤ Emploi et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SUPPLÉMENTS NUTRITIONNELS

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin d'améliorer les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils se présentent sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

SYMPTÔME

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

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

SYNDROME DE BRUGADA

Le **syndrome de Brugada** est une anomalie électrique du cœur pouvant entraîner des troubles du rythme ventriculaire avec un risque important de mort subite. Il se manifeste parfois par des malaises ou des syncopes. Des anomalies à l'électrocardiogramme (ECG) doivent faire suspecter son existence. La pose d'un défibrillateur implantable prévient la survenue des malaises cardiaques graves.

SYNDROME PYRAMIDAL

Un **syndrome pyramidal** est un ensemble de manifestations physiques témoignant d'une atteinte du faisceau pyramidal, grande voie du système nerveux par laquelle l'ordre de contraction musculaire chemine du cerveau au second motoneurone.

TEST GÉNÉTIQUE

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier,

d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il ne peut être pratiqué qu'avec l'accord de celui ou celle qui s'y soumet.

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TESTING MUSCULAIRE MANUEL

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

TESTING MUSCULAIRE QUANTIFIÉ

Le **testing musculaire quantifié** est une méthode de mesure de la force musculaire développée par tel ou tel groupe musculaire lors de contractions réalisées contre une résistance constituée par l'appareil de mesure.

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

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

TESTS NEUROPSYCHOLOGIQUES

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

TOUX ASSISTÉE

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



diminue le risque d'encombrement bronchique.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TRANSLATIONNELLE

La **recherche translationnelle** est un mode d'organisation de la recherche qui vise à mettre en œuvre le plus efficacement possible les découvertes les plus récentes dans la prise en charge des patients. Elle nécessite une collaboration renforcée entre les chercheurs en recherche fondamentale (biologie, génétique, ...), les cliniciens qui organisent le suivi des patients et les professionnels de l'industrie pharmaceutique.

TRAVAIL ACTIF

Le **travail actif** (éventuellement aidé de façon manuelle, avec un appareil ou en balnéothérapie) participe à l'entretien articulaire et au maintien de la force musculaire.

TREAT-NMD

L'Alliance TREAT-NMD est un réseau international * dédié aux maladies neuromusculaires, regroupant des spécialistes scientifiques et cliniciens et des associations de patients. A l'origine soutenue par la Commission Européenne en tant que réseau Européen d'Excellence, l'Alliance TREAT-NMD continue depuis 2012 à avoir pour but la maintenance d'une infrastructure garantissant l'arrivée rapide en clinique des recherches les plus prometteuses. Elle vise aussi à la reconnaissance, à l'échelon international, des meilleures pratiques actuelles de soins des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Dans ce double but, elle a développé certains des outils nécessaires aux cliniciens et aux

développeurs de thérapies tels que les registres globaux de patients ou le TACT, plateforme d'évaluation indépendante de projets précliniques.

WEB www.treat-nmd.eu/

TRONC CÉRÉBRAL

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le mésencéphale, la protubérance et le bulbe rachidien. Il assure, notamment, l'innervation de la tête (noyaux moteurs associés aux nerfs crâniens). C'est aussi dans le tronc cérébral que se situent les centres nerveux qui contrôlent les comportements automatiques nécessaires à la survie (respiration, rythme cardiaque, ...).

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

TROUBLES DU RYTHME CARDIAQUE

Les **troubles du rythme cardiaque** sont des modifications de la fréquence ou de la régularité du rythme cardiaque, qui devient plus rapide (tachycardie), plus lent (bradycardie) ou irrégulier (arythmie). Ils peuvent se manifester par une sensation de malaise, de douleur à la poitrine, de palpitations... C'est

l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles. Si certains sont sans gravité, d'autres relèvent d'une prise en charge médicale (médicaments, pacemaker, ...).

VENTILATION ASSISTÉE

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

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

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

➤➤ Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ Trachéotomie et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

VITESSE DE CONDUCTION NERVEUSE

La **vitesse de conduction nerveuse** est la vitesse à laquelle un nerf transmet l'influx nerveux (vitesse de conduction motrice pour les nerfs moteurs, vitesse de conduction sensitive pour les nerfs de la sensibilité). Elle est mesurée entre deux points par lors d'études électrophysiologiques du nerf et/ou du muscle.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.





Table des matières

Qu'est-ce que la maladie de Kennedy ?	3
La maladie de Kennedy est-elle fréquente ?	5
Des chiffres à prendre avec précaution	5
À quoi la maladie de Kennedy est-elle due?	6
Une modification de l'ADN	6
Des récepteurs des androgènes anormaux	7
Des signes musculaires par atteinte des motoneurones	9
Des signes endocriniens	9
Comment évolue la maladie de Kennedy ?	10
Comment la maladie de Kennedy se transmet-elle ?	12
Le mode récessif lié au chromosome X	12
Évaluer le risque de transmission	14
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de maladie de Kennedy?	15
À l'occasion de symptômes musculaires	15
À l'occasion de troubles hormonaux	15
À l'occasion des résultats d'un bilan sanguin	15
À l'occasion d'une enquête familiale	15
À l'occasion d'une révision ou d'une précision de diagnostic	16
Comment affirme-t-on le diagnostic de maladie de Kennedy ?	17
Des examens d'orientation	17
Un examen diagnostique	19
Parfois, le diagnostic est difficile à établir	19
Que peut-on faire ?	21
Des médicaments à l'essai	22
Entretenir la musculature	23
Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations	27
Prise en charge endocrinienne	31
Prise en charge métabolique	31
Prise en charge digestive	33
Prise en charge des troubles de la parole	34
Prise en charge nutritionnelle	35
Prise en charge de la douleur	37
Prise en charge respiratoire	38
Prise en charge cardiaque	39
Prise en charge des difficultés urinaires	39
Prise en charge osseuse	40
Fatigue, troubles du sommeil	41
Prise en charge cognitive	42
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?	43
Dans la vie quotidienne	44
Améliorer son autonomie dans son environnement	45
Prévenir le risque de chutes	46
Faciliter les gestes du quotidien	47

RÉDACTION

- Myoinfo, Département d'information sur les maladies neuromusculaires de l'AFM-Téléthon (Évry).
- Dr. J. Andoni URTIZBEREA
Centre de Compétences Neuromusculaire - Hôpital Marin (APHP) - 64700 Hendaye

REMERCIEMENTS

- Nous remercions pour leur contribution à ce document :
- E. Dupitier (ergothérapeute, AFM-Téléthon),
 - F. Ronjon (juriste, AFM-Téléthon),
 - C. Réveillère (psychologue, AFM-Téléthon),
 - A. Toutain (généticienne clinicienne, Tours),
 - Toutes les personnes concernées par cette maladie qui ont pris le temps de relire et d'amender tout ou partie de ce document.

Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi	47
La conduite automobile	47
Faire face au(x) stress que la maladie de Kennedy est susceptible de provoquer	50
Au moment du diagnostic	51
Face à l'évolution de la maladie.....	52
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	52
Se ressourcer	52
Conseil génétique	54
La consultation de conseil génétique	54
Diagnostic prénatal	55
Diagnostic préimplantatoire.....	56
Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif	57
Où consulter, quand et comment ?	59
Un réseau de spécialistes.....	59
Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialistes des maladies neuromusculaires.....	61
Une carte personnelle de soins	61
Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Kennedy	63
Remboursement des soins médicaux.....	63
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap	65
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap.....	67
Où se renseigner ?	69
Comment est organisée la recherche dans la maladie de Kennedy ?	71
Des rencontres internationales.....	71
En France	72
Des financements institutionnels et associatifs	72
Comment participer à la recherche clinique ?	73
Don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle	73
Grâce à un suivi régulier par une consultation spécialisée	73
Des essais cliniques collaboratifs.....	74
Un peu d'histoire	76
Du gène.....	76
...au modèle animal et aux essais cliniques.....	76
Pour en savoir plus	77
Zoom sur la recherche dans la maladie de Kennedy.....	77
Avancées dans la maladie de Kennedy	77
Repères Savoir & Comprendre.....	77
Numéros de téléphone utiles	78
Sites internet.....	78
Glossaire	79