

## ZOOM SUR...

# le diagnostic dans la dystrophie musculaire de Duchenne

- > myopathie de Duchenne
- > myopathie de Duchenne de Boulogne
- > DMD
- > *Duchenne muscular dystrophy*
- > dystrophie musculaire liée à l'X
- > dystrophinopathie

**AOÛT 2009**

Ce document a pour but de présenter les circonstances et les moyens mis en œuvre par les médecins pour aboutir au diagnostic de la dystrophie musculaire de Duchenne. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec votre équipe soignante.

Pour en savoir plus sur la dystrophie musculaire de Duchenne, vous pouvez consulter le *Zoom sur... la dystrophie musculaire de Duchenne*, qui présente les différents aspects de ce qui peut être fait sur les plans médical, psychologique, social et dans la vie quotidienne pour vivre avec une dystrophie musculaire de Duchenne. Le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils sont disponibles sur le site de l'AFM et auprès du Service régional de l'AFM de votre région.

## SOMMAIRE

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

Nous remercions pour leur  
 contribution à ce document  
 - W. Boucharef (Directeur des  
 Actions médicales, paramédicales  
 et psychologiques, AFM)  
 - M. Frischmann (psychologue,  
 AFM)  
 - C. Réveillère (psychologue,  
 AFM),  
 - Dr. A. Toutain (généticienne  
 clinicienne, Tours),

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

<b>Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Duchenne ? .....</b>	<b>3</b>
A quoi est-elle due ?.....	4
<b>Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne ? .....</b>	<b>5</b>
Dans les premières années de vie.....	5
A la naissance .....	6
<b>Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne ? .....</b>	<b>6</b>
Parfois, le diagnostic est difficile à établir .....	8
<b>Faire face au(x) stress que le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne est susceptible de provoquer.....</b>	<b>9</b>
<b>Où consulter et à quelle fréquence ?.....</b>	<b>11</b>
Une surveillance régulière .....	11
<b>Pour en savoir plus .....</b>	<b>12</b>
Repères Savoir et Comprendre.....	12
Sites internet .....	13
Numéros de téléphone utiles.....	13
<b>Glossaire.....</b>	<b>14</b>

## Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Duchenne ?

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une *maladie* d'origine *génétique* qui touche l'ensemble des muscles de l'organisme (*muscles squelettiques*, muscle cardiaque et certains *muscles lisses*) : c'est une myopathie.

C'est une maladie génétique à transmission récessive liée au chromosome X : seuls les garçons ayant l'anomalie génétique sur un chromosome X sont atteints. Les femmes qui ont un chromosome X porteur d'une anomalie ne présentent aucune gêne, sauf exception ; l'anomalie génétique peut se transmettre à leur descendance.

La dystrophie musculaire de Duchenne se manifeste rarement avant l'âge de 3 ans. Il existe parfois un peu de retard dans l'acquisition de la marche. Le garçon tombe souvent et a de plus en plus de difficultés à se relever. Au fil des années, apparaît une faiblesse musculaire progressive des membres et du tronc. La montée des escaliers, puis la marche deviennent difficiles puis impossibles. L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique permet de conserver une autonomie de déplacement. Le développement d'une *scoliose* est le plus souvent stabilisé grâce à une intervention chirurgicale (*arthrodèse* vertébrale). L'utilisation d'*aides techniques* et la *domotique* contribue à pallier les difficultés des *membres supérieurs*. L'atteinte des muscles respiratoires rend l'enfant sensible aux infections broncho-pulmonaires et au risque de décompensation ventilatoire. D'où l'importance d'une *kinésithérapie respiratoire* précoce et, ultérieurement, de la mise en place d'une *ventilation assistée*. Même si l'atteinte du muscle cardiaque ne se manifeste que tardivement, elle doit être recherchée précocement dès l'âge de 6-7 ans. Son apparition et sa gravité sont prévenues par la mise en route d'un traitement médicamenteux.

Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire. La *prise en charge* médicale vise essentiellement à prévenir les complications, notamment orthopédiques, cardiaques et respiratoires, et améliore la qualité de vie des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne.

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

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

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

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

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

### A quoi est-elle due ?

La dystrophie musculaire de Duchenne n'est pas une maladie due à un microbe (bactéries ou virus) : elle n'est pas contagieuse. Elle est liée à une modification de l'ADN : c'est une *maladie génétique* due à des anomalies dans le gène *DMD* qui code la dystrophine. La dystrophine est une *protéine* présente dans les *fibres musculaires*. Avec d'autres protéines, elle constitue un lien mécanique entre l'intérieur de la cellule musculaire et ce qui l'entoure. Ce dispositif moléculaire protège la membrane des cellules musculaires, lorsque celles-ci se raccourcissent et se rallongent lors de la succession des contractions-relâchements musculaires. Lorsque la dystrophine est absente, comme dans la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD), les cellules musculaires sont fragilisées et ont tendance à s'abîmer quand elles se contractent. Petit à petit, les fibres musculaires sont détruites et les muscles s'affaiblissent.

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

Le terme de "myopathie" désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure de la fibre musculaire (myopathie congénitale) ou les processus chimiques qui permettent à la cellule musculaire d'assurer sa fonction (myopathie métabolique). Les dystrophies musculaires sont des formes particulières de myopathies, dans lesquelles l'observation du muscle au microscope montre des cellules musculaires en dégénérescence et des cellules jeunes, témoins d'une régénération tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence. Ce processus de dégénérescence/régénération musculaire est caractéristique des différentes dystrophies musculaires. Certaines sont désignées par la localisation des muscles atteints (dystrophies musculaires des ceintures), d'autres par le nom du ou des médecin(s) qui les ont décrites (dystrophie musculaire de Duchenne).

Pour en savoir plus sur les avancées scientifiques dans la dystrophie musculaire de Duchenne :

 [Zoom sur la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne](#)

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

La dystrophie musculaire de Duchenne fait partie des *maladies* dites "*rare*". On estime qu'elle touche chaque année 150 à 200 garçons nouveau-nés en France (1 sur 3 500 naissances mâles). Il y aurait, dans la population générale, environ 3 personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne sur 100 000 personnes, soit environ 2 500 personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne en France.

Les circonstances dans lesquelles un diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne est suspecté peuvent varier. Si, le plus souvent, ce sont des difficultés de marche d'un petit garçon qui alertent l'entourage, parfois ce sont d'autres troubles ou des résultats d'examens biologiques qui déclenchent un enquête diagnostique.

### Dans les premières années de vie

#### À l'occasion de difficultés à la marche

Dans la très grande majorité des cas, le diagnostic de myopathie de Duchenne est évoqué à l'occasion de difficultés à la marche s'installant en général chez un petit garçon vers l'âge de 3 à 4 ans. En fait, les premiers signes apparaissent généralement un peu avant cette date mais ils attirent moins l'attention des parents et surtout des médecins amenés à voir l'enfant.

Le médecin, au cours d'un *examen clinique* minutieux, se fait une opinion sur le diagnostic de la maladie en observant certains signes évocateurs (retard d'acquisition de la marche, gros mollets, difficultés pour se relever du sol). Pour confirmer le diagnostic de myopathie, il prescrit des examens complémentaires standard - *dosage des enzymes musculaires, électromyogramme* - qui vont conduire à suspecter fortement le diagnostic, lequel sera définitivement confirmé par des explorations plus spécifiques (*biopsie musculaire, test génétique*).

#### À l'occasion de la découverte d'anomalies biologiques isolées

Dans un nombre non négligeable de cas, il s'agit de la découverte d'anomalies biologiques isolées lors d'analyses sanguines prescrites chez un petit garçon pour une autre raison que des troubles de la marche (maladie infectieuse banale, traumatisme, bilan sanguin systématique...). Cette situation est devenue plus fréquente depuis la banalisation des prises de sang en général. C'est l'élévation franche des *enzymes musculaires* qui attire l'attention, mais aussi celle, plus modérée, d'autres enzymes comme les *transaminases hépatiques*.

#### À l'occasion d'une enquête familiale

La myopathie de Duchenne peut être suspectée à l'occasion d'une enquête familiale. Suite à un diagnostic de myopathie de Duchenne chez un petit garçon, le médecin généticien établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la dystrophie musculaire de Duchenne a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Il peut donc arriver dans certains cas que le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne soit suspecté puis confirmé chez un enfant avant qu'il ne ressente de difficultés liées à la

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

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

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

maladie. On rentre là dans le domaine du *diagnostic* dit *présymptomatique*.

### En présence de difficultés d'apprentissage ou de troubles de la communication

On peut être amené à faire le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne chez un garçon présentant non pas des troubles moteurs mais des difficultés d'apprentissage et/ou des troubles de la communication d'intensité variable et en apparence isolées lesquelles le conduisent parfois dans un circuit de prise en charge pédopsychiatrique.

### À l'occasion d'une anesthésie générale

Très exceptionnellement, ont été rapportés des cas où un garçon, présentant jusque là peu ou pas de *symptômes* de myopathie de Duchenne, a fait un accident d'anesthésie sérieux (appelée hyperthermie maligne) lors d'une intervention chirurgicale banale (comme, par exemple, une appendicectomie), pour laquelle l'anesthésiste, du fait de la méconnaissance du diagnostic, n'avait pu prendre les précautions spécifiques nécessaires.

### A la naissance

Dans quelques cas, des *symptômes* d'une authentique myopathie de Duchenne se sont manifestés à la naissance ou dès les premiers jours de vie, et ont fait évoquer, à tort, un autre type de maladie neuromusculaire (*myopathie congénitale* surtout). C'est habituellement la *biopsie musculaire* qui permet de rétablir le bon diagnostic. La précocité de ces formes ne préjuge en rien de leur évolution et de leur gravité.

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

Le diagnostic de certitude d'une myopathie de Duchenne repose sur un ensemble de critères cliniques et biologiques. Ceux-ci ont évolué au fil du temps et des progrès technologiques intervenus en biologie moléculaire.

Pour porter un diagnostic de myopathie de Duchenne avant 1987, le médecin s'appuyait sur un ensemble de signes cliniques et d'examen complémentaires (*électromyogramme* ou *dosages des enzymes musculaires*) évocateur de dystrophie musculaire de Duchenne chez un enfant de sexe masculin, dont la *biopsie musculaire* montrait des aspects du tissu musculaire à l'évidence dystrophiques.

### 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.

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

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

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

**Le diagnostic d'une maladie neuromusculaire** repose dans un premier temps sur un examen clinique minutieux au cours duquel le médecin recueille les éléments nécessaires pour orienter le diagnostic.

En fonction des informations obtenues en interrogeant et en examinant la personne, il prescrit des examens complémentaires ciblés (dosage des enzymes musculaires, électromyogramme, biopsie musculaire, imagerie musculaire - scanner et IRM -) pour évaluer l'atteinte musculaire. Parfois, d'autres examens ou bilans (cardiologique, respiratoire, ophtalmologique...) peuvent être proposés. L'analyse de ces résultats permet en général d'établir le diagnostic.

Dans les situations plus complexes, pour les maladies dont l'anomalie génétique est connue, l'analyse de l'ADN ou de la protéine déficiente permet de confirmer le diagnostic.

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

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

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

Depuis la découverte de la dystrophine en 1987, le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une absence complète ou quasi-complète de dystrophine sur la biopsie musculaire ainsi que d'une anomalie, d'importance et de taille variables, au niveau du *gène DMD* codant la dystrophine (analyse génétique).

### 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.

Les autres examens (*dosage des enzymes musculaires* ou électromyogramme) n'ont plus actuellement qu'une valeur d'orientation.

### En pratique

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

Demandez à l'équipe soignante s'ils ont des documents (livre, bande-dessiné, vidéo, poupée...) pour aborder simplement les différents examens. Si vous êtes près de lui pendant l'examen, faites-en sorte qu'il vous voie, tenez-lui la main, parlez-lui. C'est très rassurant.

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

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le taux de CPK est souvent très augmenté. Cette élévation oriente fortement le diagnostic vers une myopathie sans pour autant en préciser le type.

### Le dosage des enzymes musculaires en pratique

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

### Le dosage des enzymes musculaires

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

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

### Est ce qu'un taux de CPK très élevé correspond forcément à une myopathie de Duchenne ? 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 peut refléter 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 myopathie de Duchenne. Elle reflète une destruction du tissu musculaire sans être un indicateur fiable de l'évolution de la maladie. En effet, une augmentation de CPK ne rend pas compte des capacités restantes

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

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

de régénération du muscle. On sait cependant que les taux de CPK sont très élevés au début de l'évolution de la myopathie de Duchenne et redescendent en fin d'évolution.

L'électromyogramme est un examen pratiqué lorsqu'il existe des difficultés motrices. Il permet en particulier de savoir si la faiblesse musculaire est liée à une atteinte nerveuse ou une atteinte de la fibre musculaire elle-même. Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le tracé électromyographique oriente vers une atteinte musculaire (tracé myopathique).

#### L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. C'est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, appréhension et impressions déplaisantes lors des stimulations électriques). Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent.

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

#### Parfois, le diagnostic est difficile à établir

Dans l'immense majorité des cas, le tableau clinique est évocateur, l'examen de la *biopsie musculaire* montre l'absence totale de dystrophine sur les échantillons de muscles prélevés et les études génétiques identifient une anomalie du *gène DMD*.

Dans d'autres circonstances, le médecin peut être amené à évoquer différentes possibilités diagnostiques. Il peut en particulier hésiter entre une myopathie de Duchenne et une myopathie de Becker lorsque les *symptômes* sont moins marqués ou lorsque la *biopsie musculaire* montre la présence résiduelle de dystrophine dans certaines fibres.

De plus, dans un tiers des cas environ, il n'est pas toujours possible de mettre en évidence les anomalies du *gène DMD*. Le médecin peut alors recourir à des examens moléculaires complémentaires pour étudier tant dans le sang que dans les muscles, la dystrophine (*western blot*) et le *gène DMD* en détails. Parfois, ces examens ne permettent pas de préciser le diagnostic de myopathie de Duchenne ou de Becker, et c'est seulement en observant comment évoluent les difficultés motrices de l'enfant que le médecin peut poser un diagnostic sûr.

## Faire face au(x) stress que le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne est susceptible de provoquer

L'annonce d'un diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne 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.

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

Les parents ont souvent besoin de poser des questions au médecin en dehors de la présence de l'enfant malade. Ils ont aussi besoin de conseils non seulement sur la façon de s'y prendre au quotidien mais aussi sur le moment et la manière de parler de la maladie avec l'enfant.

### 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.

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

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

### Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

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

Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande et à respecter ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information.

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

N'hésitez pas à prendre conseil auprès de l'équipe soignante sur la façon et le moment d'aborder tel ou tel aspect de la maladie avec votre fils atteint de dystrophie musculaire de Duchenne ou avec ses frère(s) ou sœur(s), en particulier lorsque celles-ci souhaitent faire un *test génétique*.

#### **L'accompagnement psychologique en pratique**

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

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne et celles de son entourage vivent la maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

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

#### **Vos contacts à l'AFM en pratique**

Le **Groupe d'intérêt "Duchenne-Becker"** réunit des personnes concernées par les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances et d'expériences dans ces maladies.

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

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

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

N'hésitez pas à les contacter, les coordonnées du Groupe d'intérêt "Duchenne-Becker", des Délégations et des Services régionaux sont disponibles sur le site de l'AFM : **WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Vos contacts ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

## Où consulter et à quelle fréquence ?

Le diagnostic et le suivi d'une personne atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement, dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales – neurologue/neuropédiatre, médecin de rééducation, généticien, pneumologue, cardiologue, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue... - et travaillant en collaboration avec d'autres professionnels de santé (nutritionniste, endocrinologue, diabétologue, interniste...).

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

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

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

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

**WEB** [www.afm-france.org](http://www.afm-france.org) ou sur celui d'Orphanet : **WEB** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) .

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

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

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

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

Au moment du diagnostic, un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou un autre *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires".

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

## Une surveillance régulière

Le suivi médical doit être institué dès le diagnostic posé. Le rythme des consultations dépend de l'état de l'enfant et des habitudes du centre multidisciplinaire. Un suivi semestriel est habituel. Les délais peuvent être raccourcis en cas de complications, de problèmes spécifiques ou d'échéances programmées (*arthrodèse* du rachis, mise en place d'une *ventilation non invasive*).

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

Le suivi à l'âge adulte est au minimum annuel et vise à prévenir et prendre en charge les complications cardiaques et pulmonaires.

Pour en savoir plus sur la prise en charge de la dystrophie musculaire de Duchenne :

**>>** [Zoom sur la dystrophie musculaire de Duchenne](#)

## Pour en savoir plus

Le Zoom sur la dystrophie musculaire de Duchenne présente les différents aspects de ce qui peut être fait sur les plans médical, psychologique, social et dans la vie quotidienne pour vivre avec une dystrophie musculaire de Duchenne.

Le Zoom sur la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne présente l'état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche dans le domaine de la compréhension des mécanismes de la dystrophie musculaire de Duchenne et des pistes thérapeutiques.

Ces deux documents sont consultables et téléchargeables sur le site de l'AFM :

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne

## Repères Savoir et Comprendre

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

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

**>>** [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 2009.

**>>** [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

**>>** [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005

**>>** [Douleur et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

**>>** [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

**>>** [Financement des aides humaines](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

**>>** [Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

**>>** [L'annonce du diagnostic... et après](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

**>>** [Le muscle squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

**>>** [Le système musculaire squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

**>>** [Les aides humaines à domicile](#)

Repères Savoir & Comprendre, novembre 2008

**>>** [Les essais thérapeutiques en questions](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006

**>>** [Lève-personne et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2008

**>>** [Manutention des personnes](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2007

**>>** [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

**>>** [Ordinateur et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

**>>** [Organisation de la motricité](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

**>>** [Prévention et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

**>> Salle de bain et maladies neuromusculaires**

Repères Savoir & Comprendre, Janvier 2009.

**>> Scolarité et maladies neuromusculaires**

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

**>> Stress et maladies neuromusculaires**

Repères Myoline, AFM, 1997

**>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires**

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

**>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires**

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

## Sites internet

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

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

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

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

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

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

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

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

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

## Numéros de téléphone utiles

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

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

• Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

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

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

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

• Maladies Rares Info Service

**☎** 0810 63 19 20

## Glossaire

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

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

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.

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Vie quotidienne > Aides techniques  
 >>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

L'**ARN messager** est une réplique d'une région d'ADN correspondant à un gène, qui sert de modèle à la synthèse d'une protéine. Il est constitué d'un enchaînement de nucléotides qui détermine la séquence en acides aminés de la protéine, c'est-à-dire la façon dont elle est constituée.

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

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

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.

Les **benzodiazépines** sont des médicaments utilisés pour apaiser les états anxieux.

Un **bilan biologique** analyse la quantité d'un grand nombre d'éléments de nature diverse (cellules sanguines – globules blancs, plaquettes... – protéines, enzymes, lipides, hormones...) dans le sang et les compare à des valeurs de référence, pour diagnostiquer certaines maladies.

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

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

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

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

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

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est

cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

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

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

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

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

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

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.

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne

sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

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

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

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

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

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

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

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

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

Les **corticoïdes** sont des hormones sécrétées par les glandes surrénales indispensables à la survie de l'organisme.

Les corticoïdes de synthèse sont utilisés comme médicament, principalement pour diminuer les réactions inflammatoires, allergiques et immunitaires (anti-inflammatoires, anti-allergiques et immunosuppresseurs). Comme ils agissent sur d'autres fonctions de l'organisme, ils ont aussi des effets indésirables (ostéoporose, fonte et perte de force musculaires, prise de poids...). La prise de corticoïdes

nécessite toujours un suivi médical rigoureux afin d'en pallier les effets secondaires.

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.

La **décompensation respiratoire** est une détresse respiratoire brusque (aigüe). Elle se produit chez une personne qui présente déjà des difficultés respiratoires apparentes ou méconnues (insuffisance respiratoire) et peut être due à un surcroît de fatigue, une infection bronchique, un stress important... La prise en charge d'urgence consiste à rétablir l'oxygénation (ventilation assistée avec ou sans oxygène).

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).

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

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

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

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

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 la mutation responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice

médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

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

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

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

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

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

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

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

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre

la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine et permet, en particulier, de mesurer la fraction d'éjection systolique, un indice qui reflète la fonction contractile du muscle cardiaque.

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

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.

L'**électrocardiogramme ambulatoire** (ou enregistrement Holter) est un examen qui consiste à enregistrer l'activité électrique du cœur de façon continue pendant 24 heures.

L'**électroencéphalogramme** est l'enregistrement de l'activité électrique du cerveau au moyen d'électrodes placées à la surface du cuir chevelu. Cet examen est habituel chaque fois qu'une épilepsie ou un dysfonctionnement de l'activité cérébrale est suspectée. Il permet d'étudier l'activité électrique du cerveau lorsque celui-ci est au repos ou stimulé par des excitations sensorielles (vue, ouïe, toucher...) ou de l'activité mentale.

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'EMG peut aussi déceler une

anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

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

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, Décembre 2006.

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...).

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

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

L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte

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

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

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** 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, Décembre 2006.

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

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

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type I** (fibres lentes) sont de petits diamètres et sont très vascularisées (on les appelle aussi fibres rouges). Elles contiennent beaucoup de mitochondries et peu de glycogène. Peu fatigables, elles sont utilisées lors d'exercices peu puissants et prolongés (maintien de la posture...). La proportion de fibres lentes dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

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

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

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

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

### Les fonctions cognitives

regroupent l'ensemble des activités mentales qui permettent d'acquiescer et d'utiliser des connaissances : perception, attention, mémoire, traitement de l'information, langage, résolution de problèmes, prise de décision...

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

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

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

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

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

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

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

peuvent cependant être un peu impressionnants.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

### Les mécanismes

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

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

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

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

Le **métabolisme** est l'ensemble des transformations biochimiques qui se déroulent au sein des cellules des organismes vivants et qui assurent leurs fonctionnements.

Lors d'un mouvement, un muscle se contracte en même temps qu'un autre muscle (ou groupe de muscles) s'étire. Ces deux **muscles**, qui ont des actions opposées, sont dits **antagonistes**. Par exemple pour étendre la jambe, il faut non seulement que les muscles du devant de la cuisse (quadriceps) se contractent (muscles agonistes) mais aussi que les muscles de l'arrière de la cuisse (ischio-jambiers) se relâchent (muscles antagonistes) ; pour plier le genou, c'est l'inverse.

Les muscles **axiaux** sont les muscles situés le long de l'axe du corps humain qu'est la colonne vertébrale.

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

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

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

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

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

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

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

### Myobank-AFM / Institut de

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

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

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

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr/](http://www.afm-telethon.fr/) > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > La Recherche > Stratégie > Recherche fondamentale > La Myologie

Un **myologue** est un médecin qui étudie le muscle, sain ou malade.

**WEB** [www.afm-telethon.fr/](http://www.afm-telethon.fr/) > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > La Recherche > Stratégie > Recherche fondamentale > La Myologie

Les **myopathies congénitales** sont des maladies musculaires. Certaines se manifestent dès la naissance, d'autres plus tardivement. Il en existe de plusieurs sortes, selon le

mode de transmission et l'anomalie impliquée dans l'apparition de la maladie.

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies

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 donné.

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne

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

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

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

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

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.

La **radiographie** est une technique d'imagerie médicale qui permet, à l'aide des rayons X, d'obtenir une

image de certains constituants internes du corps, en particulier du squelette osseux.

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

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

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.

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

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

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

Un traitement **symptomatique** traite le symptôme et non la cause du symptôme, par exemple, il soulage une douleur mais ne permet pas de supprimer la cause de cette douleur.

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade 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.

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

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

**Le testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction musculaire de tel ou tel groupe musculaire dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

**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.

**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.

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de

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

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

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

**Les transaminases** sont des enzymes présentes dans le foie (ALAT pour Alanine Amino Transférase ou SGPT pour Glutamate Pyruvate transaminase) et dans le muscle, y compris dans le cœur (ASAT pour Aspartate Amino Transférase ou SGOT pour Glutamate Oxaloacétique Transaminase). Elles sont libérées dans la circulation sanguine lorsque les cellules du foie, du muscle ou du cœur sont lésées. Une quantité élevée de transaminases dans le sang peut être le signe d'une atteinte du foie, du muscle et/ou du cœur.

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

**Treat-NMD** est un réseau européen d'excellence dans le domaine des maladies neuromusculaires, dont le but est de créer l'infrastructure qui garantit que les recherches les plus prometteuses atteignent les patients le plus rapidement possible. Depuis sa création en janvier 2007, Treat-NMD s'est concentré sur le

développement d'outils (registres de patients...) dont l'industrie, les cliniciens et les scientifiques ont besoin pour amener de nouvelles approches thérapeutiques à la clinique, et sur l'établissement des meilleures pratiques de soins des personnes atteintes de maladie neuromusculaire dans le monde.

**WEB** [www.treat-nmd.eu/](http://www.treat-nmd.eu/)

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

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,

- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

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

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

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

**Le western blot** est une technique de biologie moléculaire qui permet d'étudier des protéines. Il permet de voir la présence, l'absence ou certaines anomalies de la protéine étudiée.