



la dystrophie musculaire de **DUCHENNE**

*Myopathie de Duchenne
Dystrophinopathie de
Duchenne*

*Myopathie de Duchenne de
Boulogne
DMD*

*Duchenne muscular dystrophy
Dystrophie musculaire liée à l'X*

La dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie rare qui se manifeste par une faiblesse musculaire progressive apparaissant dans l'enfance.

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 dystrophie musculaire de Duchenne. Il a été réalisé avec des experts médicaux, paramédicaux et scientifiques spécialistes de la dystrophie musculaire de Duchenne, ainsi que des personnes concernées par cette maladie.

Destiné aux personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne 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 saurait en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut faciliter le dialogue avec l'équipe soignante.



LA MALADIE NEUROMUSCULAIRE

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Duchenne ?	3
À quoi est-elle due ?	6
Comment évolue-t-elle ?	10
Comment se transmet-elle ?	12

DIAGNOSTIC

Le dosage des enzymes musculaires.....	17
La biopsie musculaire.....	18
Le test génétique	19
Le conseil génétique ..	95

OÙ CONSULTER ?

Un réseau de spécialistes	101
---------------------------------	------------

PRISE EN CHARGE ET SOINS

Des médicaments pour ralentir l'évolution.....	20
Prise en charge musculaire ..	27
Prise en charge orthopédique.....	31
Prise en charge respiratoire ..	41
Prise en charge cardiaque ...	47
Prise en charge digestive ...	50
Prise en charge urinaire.....	63
Douleurs	67
Prise en charge cognitive.....	71

VIVRE AVEC

Faciliter les gestes du quotidien	82
Soutien psychologique	86
Scolarité	107
Travail	112

DROITS ET DÉMARCHES

Remboursements des soins.....	105
Compensation du handicap	107

RECHERCHE

Des médicaments à l'essai	25
Comment est organisée la recherche ?	116





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

La dystrophie musculaire de Duchenne est une *maladie* d'origine *génétique* qui touche l'ensemble des muscles de l'organisme (*muscles squelettiques*, muscle cardiaque et certains *muscles lisses*) : il s'agit d'une myopathie. Elle est due à une anomalie dans le *gène DMD*, qui est situé sur le *chromosome X*. Cette anomalie entraîne l'absence d'une *protéine* : la *dystrophine*.

Une maladie masculine, sauf exceptions

La transmission de la dystrophie musculaire de Duchenne est *récessive* liée au chromosome X. Les garçons ayant l'anomalie génétique responsable de la maladie sur leur chromosome X sont atteints.

Les filles dont l'un des deux chromosomes X porte la mutation ne présentent le plus souvent (mais pas toujours) aucune gêne. Le chromosome X avec l'anomalie peut se transmettre à leur future descendance. Elles sont alors dites « transmettrices » ou « conductrices ».

*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 et se transmet de génération en génération. Nous la recevons de nos ascendants et notre descendance peut également la recevoir. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire que plusieurs membres d'une même famille peuvent en être atteints.*

La dystrophie musculaire de Duchenne peut-elle se manifester chez une petite fille ?

- La majorité des filles porteuses d'une anomalie sur le gène *DMD* ne présente aucun signe de la maladie.
- Les autres ressentent, à un âge variable, des symptômes : crampes, douleurs ou fatigue musculaires, intolérance à l'effort voire, de façon exceptionnelle, véritable myopathie de Duchenne évoluant comme chez le garçon. Elles sont dites « symptomatiques ».
- Selon différentes études, 5 à 22% des filles et des femmes porteuses d'une anomalie sur le gène *DMD* seraient symptomatiques, mais ces chiffres pourraient être sous-estimés.
- Une minorité de filles et de femmes symptomatiques sont diagnostiquées comme tel. En effet, elles ont tendance à rattacher leurs symptômes, surtout s'ils sont d'allure « banale » (crampes, fatigue à l'effort...), à une autre cause. La myopathie de Duchenne garde l'image, fautive, d'une maladie uniquement masculine.
- Qu'il existe une atteinte des muscles squelettiques ou pas, le muscle cardiaque peut être touché par le manque de dystrophine (cardiomyopathie). C'est pourquoi même si elles n'ont ni crampes, ni autres symptômes musculaires, les filles et les femmes porteuses d'une anomalie sur le gène *DMD* devraient toutes bénéficier d'une surveillance cardiaque régulière. C'est primordial.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'existence de symptômes doit faire consulter

Les filles et les femmes qui ont un proche (frère, fils...) atteint d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker ont tendance à minimiser leurs propres symptômes musculaires ou à leur attribuer d'autres causes (stress, travail, sport intensif, avancée en âge...).

Elles doivent pourtant consulter un médecin spécialisé dans les maladies neuromusculaires pour ces difficultés afin de confirmer ou d'écarter le diagnostic de maladie de la dystrophine (dystrophinopathie) féminine, qui nécessite la mise en place précoce de mesures de prévention et d'une prise en charge adaptées.

WEB [www.afm-telathon > Maladies > Dystrophinopathies chez les femmes](http://www.afm-telathon.org/Maladies/Dystrophinopathies%20chez%20les%20femmes)

Des manifestations dès l'enfance

Les premières difficultés motrices apparaissent dans l'enfance, vers l'âge de 3 ans : chutes fréquentes, difficultés pour se relever, monter les escaliers, fatigue à la marche... La maladie commence parfois à se manifester plus tôt, par un retard d'acquisition de la marche.

► Tout petit garçon qui tarde à marcher devrait bénéficier d'un dosage de la *créatine kinase*, une enzyme dont le taux dans le sang augmente en cas de maladie musculaire. Plus le diagnostic de myopathie de Duchenne est posé tôt, plus le traitement de l'enfant, et le conseil génétique à ses parents, pourront être mis en œuvre rapidement.

- Les muscles qui permettent le mouvement (*muscles squelettiques*) deviennent progressivement moins forts.

- La dystrophie musculaire de Duchenne touche petit à petit d'autres groupes musculaires : les muscles du tronc, les muscles respiratoires, le muscle cardiaque, les muscles lisses (présents dans la paroi de l'intestin, de la vessie...).

Un suivi essentiel

Le suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations de la maladie, qui résultent pour la plupart de l'atteinte musculaire.

La *prise en charge médicale* vise à ralentir la progression de la maladie et à prévenir ses complications, notamment orthopédiques, cardiaques et respiratoires. Elle améliore la qualité de vie mais aussi l'*espérance de vie* des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une association engagée dans le combat contre la myopathie de Duchenne

En France, l'**AFM-Téléthon**, une association de malades et de parents de malades, soutient la recherche dans les maladies neuromusculaires, notamment la dystrophie musculaire de Duchenne, et accompagne les familles concernées par ces maladies.

- Le **groupe d'intérêt Myopathies de 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 sur ces pathologies.

- Professionnels des **Services Régionaux**, les Référents du parcours de santé (RPS) vous aident à trouver et à 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 **Délégations** sont des équipes départementales de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles, défendent les droits des malades, participent à la diffusion d'information sur les maladies neuromusculaires et les actions menées par l'AFM-Téléthon dans les domaines de la recherche et de l'aide aux familles.

Leurs coordonnées sont disponibles :

- Auprès de l'**Accueil Familles AFM-Téléthon**, un accueil téléphonique à votre écoute, qui 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)

- Sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

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



La dystrophie musculaire de Duchenne est-elle fréquente ?

La dystrophie musculaire de Duchenne est une *maladie* dite « *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, soit environ 2 500 personnes en France.

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 [Les maladies rares, organisation des soins](#), Ministère des solidarités et de la santé

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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, 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.

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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

À quoi la dystrophie musculaire de Duchenne est-elle due?

La dystrophie musculaire de Duchenne est due à une modification de l'ADN, qui touche le **gène DMD**. C'est une **maladie génétique**. L'apparition de cette anomalie de l'ADN est due au hasard.

La connaissance des lois de la transmission génétique permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie dans une famille.

- Le gène **DMD** est localisé sur le **chromosome X**. Il code une **protéine** nommée dystrophine.

Deux dates historiques

- L'identification du gène **DMD** en 1986.
- La découverte en 1987 de la dystrophine, la protéine codée par le gène **DMD**.

Le gène de la dystrophine ou gène **DMD** occupe à lui seul près de 1% de la longueur totale du chromosome X. Sa très grande taille le rend plus vulnérable que d'autres gènes à la survenue spontanée de petites ou grandes modifications.

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, les anomalies du gène **DMD** entraînent une **absence totale de dystrophine**.

L'absence de dystrophine

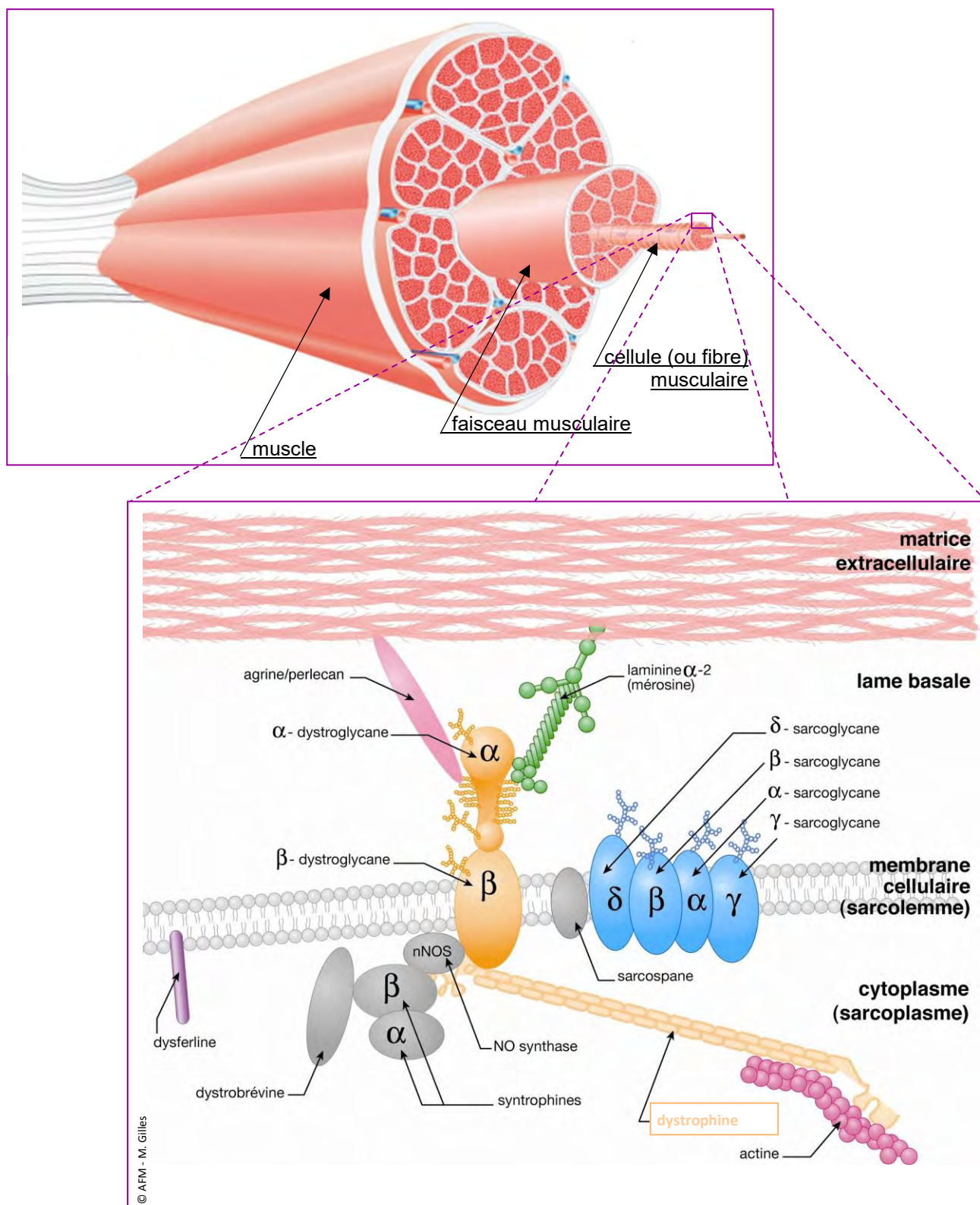
La dystrophine est une protéine présente sous différentes formes dans :

- les muscles striés, qui regroupent les muscles du mouvement volontaire (ou « squelettiques ») et le muscle cardiaque (ou myocarde),
- les muscles lisses présents dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif ou encore de l'appareil urinaire,
- des tissus non musculaires, comme le cerveau.

L'absence de dystrophine dans la myopathie de Duchenne a donc des conséquences musculaires et cardiaques, mais elle peut aussi avoir un impact sur les **fonctions** digestives, urinaires et **cognitives**.

Les différentes formes de dystrophine en pratique

- Il existe plusieurs sortes (ou isoformes) de dystrophine. Elles se distinguent par leur taille.
- Chaque isoforme est désignée par les lettres « Dp » (pour *Dystrophin product*) suivies d'un numéro qui correspond à sa masse moléculaire en kilodalton (kDa).
- Les isoformes sont présentes en quantités différentes selon les tissus :
 - Dp427, la forme la plus longue de dystrophine, se localise essentiellement dans les muscles squelettiques et le cœur ;
 - Dp140 est exprimée principalement au niveau du cerveau et des reins ;
 - Dp71 est retrouvée surtout au niveau du cerveau et du muscle cardiaque.
- Toutes les mutations du gène **DMD** entraînent un déficit en Dp427, qui est la forme pleine et entière de la dystrophine, nécessaire au bon fonctionnement des muscles squelettiques et du muscle cardiaque.
- Une ou plusieurs autres isoformes peuvent également être déficitaires, selon le type de mutation en cause. Les chercheurs ont par exemple découvert qu'une mutation du gène **DMD** entraînant un déficit en isoforme Dp71 augmente le risque d'atteinte cognitive.



La dystrophine est localisée sous la membrane cellulaire (sarcolemme) de la fibre musculaire. Elle est associée à un complexe de protéines (DAG : glycoprotéines associées à la dystrophine) qui relie à travers la membrane cellulaire, l'intérieur de la fibre musculaire (cytosquelette) à l'extérieur (matrice extracellulaire). L'absence de dystrophine déstabilise cette interaction et par conséquent fragilise la membrane de la fibre musculaire. La membrane musculaire fragilisée ne résisterait plus aux contraintes imposées lors de la contraction musculaire, et la fibre musculaire serait détruite, libérant des enzymes musculaires (CPK) dans le sang.

La dystrophine est une protéine allongée en bâton. Dans les fibres musculaires, elle est localisée sous la membrane cellulaire où elle s'associe à des protéines pour former un complexe appelé DAP (pour *dystrophin associated proteins*) ou DAG (pour *dystrophin associated glycoproteins*). Ce complexe est un lien mécanique essentiel qui relie l'extérieur (*matrice extracellulaire*) et l'intérieur de la fibre musculaire, à travers la membrane cellulaire.

Les conséquences du manque de dystrophine sur le muscle squelettique

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, l'absence de dystrophine rend le complexe des protéines associées à la dystrophine (DAP) instable et fragilise la membrane des cellules musculaires, qui ont alors tendance à s'abîmer quand elles se contractent.
- Les lésions de la membrane des cellules musculaires fragilisent les fibres musculaires. Cette fragilité aboutit à leur destruction (ou *dégénérescence*) entraînant une *nécrose* du tissu musculaire. Cette nécrose s'accompagne d'une régénération qui vise à réparer le tissu musculaire atteint.
- Au fil du temps, les cycles de nécrose-régénération se succèdent. Au début, les capacités de régénération compensent la dégénérescence et il n'y a pas ou peu de manifestations de la maladie.

Dans un second temps, **les mécanismes de régénération sont dépassés** et la dégénérescence l'emporte, entraînant l'apparition d'un manque de force musculaire. Petit à petit, les fibres musculaires sont remplacées par du *tissu conjonctif (fibrose)* et du tissu graisseux.

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

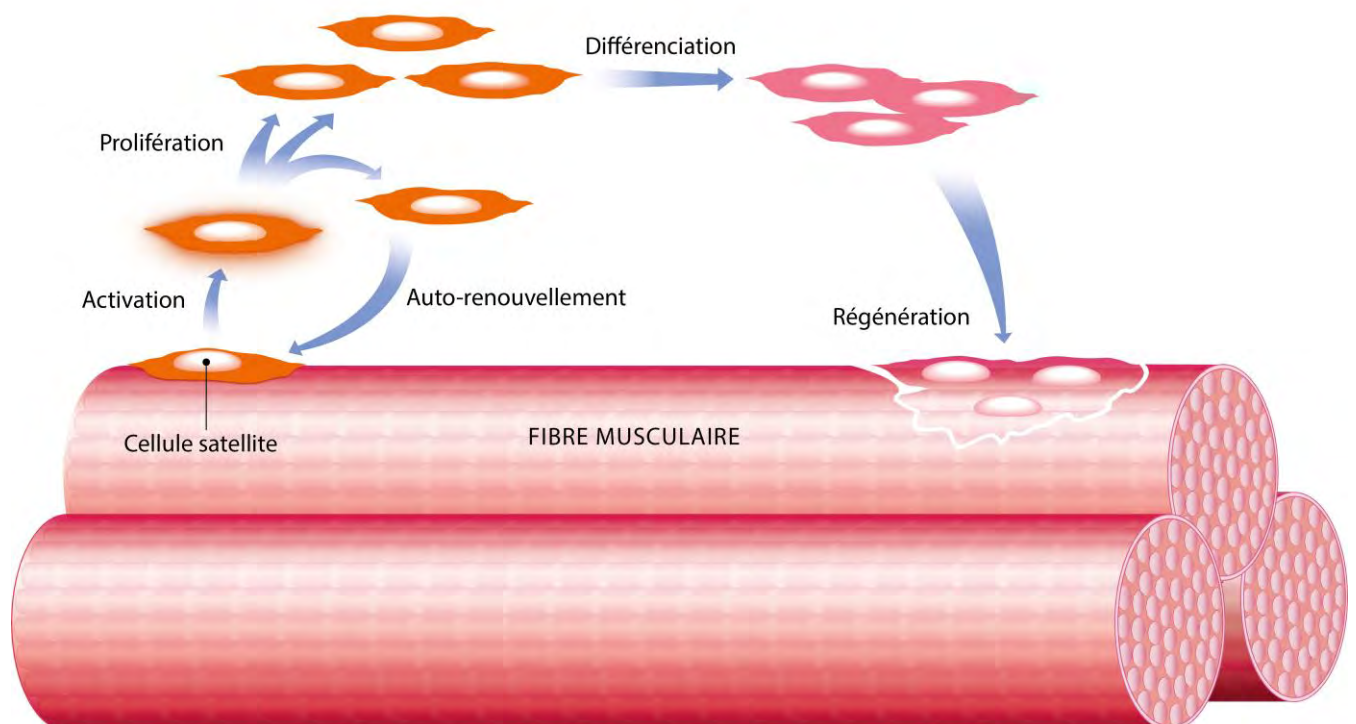
La **fibrose** est la transformation de certains tissus, comme le tissu musculaire, en un tissu composé de fibres, proche du tissu conjonctif.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

RÉGÉNÉRATION MUSCULAIRE





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

Le mot « myopathie » désigne une maladie (« pathie ») du muscle (« myo »). 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. Elles ont pour point commun l'existence d'un processus de dégénérescence/régénération visible quand on observe le muscle au microscope. Cet examen montre à la fois des cellules musculaires en dégénérescence, et des cellules jeunes témoins d'une régénération qui tend à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence.
- Il existe différentes dystrophies musculaires. Certaines sont désignées par la localisation des muscles atteints (comme les dystrophies musculaires des ceintures), d'autres par le nom du ou des médecins qui les ont décrites, à l'exemple de la dystrophie musculaire de Duchenne.

La faiblesse des muscles entraîne l'apparition de rétractions musculaires.

- Le *processus dystrophique* et la diminution du nombre de fibres musculaires se manifestent par une diminution de force musculaire.
- Ce manque de force musculaire rend les mouvements moins amples et moins nombreux. L'utilisation d'autres muscles pour pallier la faiblesse de certains groupes musculaires modifie la gestuelle. Des muscles s'affaiblissent plus vite ou davantage que d'autres, entraînant un déséquilibre de force.
- En l'absence de prise en charge adaptée, le manque de mouvements, les postures de compensation et/ou le déséquilibre de force entre différents muscles favorisent le raccourcissement de certains d'entre eux et de leurs tendons (*rétractions musculo-tendineuses*) ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments.

Ces rétractions sont à l'origine de *déformations orthopédiques*. En effet, avec ou sans maladie musculaire, un muscle immobilisé à cause d'une maladie (comme une myopathie) ou d'un traumatisme (fracture nécessitant un plâtre par exemple) a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit), d'où la nécessité de faire de la kinésithérapie.

Les autres conséquences du manque de dystrophine

Le déficit en dystrophine impacte d'autres organes que les muscles locomoteurs, comme par exemple **les muscles respiratoires, le muscle cardiaque, les muscles lisses** (présents notamment dans la paroi du tube digestif et des voies urinaires) ou encore le cerveau.

Pour en savoir plus sur la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne :

➤➤ [Avancées dans la dystrophie musculaire de Duchenne](#), AFM-Téléthon.



*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).*

Comment évolue la dystrophie musculaire de Duchenne ?

*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'**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.*

Les descriptions « classiques » de la dystrophie musculaire de Duchenne que l'on peut encore trouver sont proches de l'*histoire naturelle* de cette maladie. Or la prise en charge a énormément évolué ces 30 dernières années. Ses progrès ont entraîné une amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne, mais aussi un allongement de leur *espérance de vie*. Il est donc important d'aider les enfants atteints de myopathie de Duchenne à préparer l'avenir et leur future vie d'adulte.

Dans l'enfance

- Le nourrisson atteint de dystrophie musculaire de Duchenne présente en général peu de signes de la maladie, mais il acquiert parfois la marche avec retard (après l'âge de 18 mois), tombe souvent et se relève difficilement.
- Pendant plusieurs années, l'enfant est gêné pour se relever du sol, monter des escaliers, courir. Il a tendance à marcher sur la pointe des pieds et chute plus facilement que d'autres quand on le bouscule ou qu'il est fatigué.
 - Une *kinésithérapie* régulière lui permet d'optimiser sa fonction musculaire.
 - Quand c'est possible, l'utilisation intermittente d'un scooter électrique, ou d'une trottinette électrique (plus légère) si besoin avec une selle, peut lui éviter de tomber, de s'épuiser à se déplacer au rythme des autres ou sur de longues distances et lui permettre de préserver son énergie pour les activités qu'il aime.
 - Un bilan d'*ergothérapie* permet d'évaluer la réalisation des activités de la vie quotidienne qui posent problème et de trouver des solutions (adaptation, aménagements, aide techniques...).

Une évolution progressive

- Avec le temps, des difficultés pour marcher même sur de petits trajets apparaissent.
 - Lorsque la marche devient impossible, l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique donne alors au jeune adolescent une bien meilleure autonomie de déplacement et de positionnement. Elle entraîne néanmoins une baisse importante de la dépense énergétique et favorise la prise de poids.
 - Une adaptation du régime alimentaire limite l'apparition d'un surpoids qui risquerait d'entraver encore plus la mobilité.
- Une faiblesse des muscles respiratoires s'installe de façon insidieuse, au fil du temps.
 - Une surveillance régulière de la fonction respiratoire dès le plus jeune âge permet de suivre son évolution et de proposer au bon moment une prise en charge spécifique (*kinésithérapie respiratoire, insufflations passives* par appareils de type Alpha-300®...).
 - À l'adolescence, il devient souvent utile de soutenir la respiration avec une assistance ventilatoire la nuit.
- L'atteinte cardiaque (*cardiomyopathie*) apparaît à un âge variable selon les garçons, mais elle est parfois très précoce.
 - Des traitements retardent son apparition et ralentissent son évolution.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



- À l'adolescence, la poussée de croissance de la puberté favorise l'aggravation, parfois importante et rapide, d'une déformation de la colonne vertébrale qui se tasse et se courbe du fait d'une faiblesse des muscles de la colonne vertébrale (*cypho-scoliose* rachidienne).

Cette déformation est beaucoup moins fréquente sous traitement *corticoïdes* que sans.

- ▶ Lorsqu'une telle déformation survient, une chirurgie de la colonne vertébrale maintient le dos droit de façon plus efficace et plus confortable que le *corset* autrefois.

- Avec le temps, il devient nécessaire de soutenir de plus en plus la fonction musculaire.

- ▶ À cet effet, il est possible d'utiliser des dispositifs médicaux (*ventilation assistée* de nuit et de jour, *suppléments nutritionnels...*), des *aides techniques* (fauteuil roulant électrique, lève-personne, ordinateur...) et des moyens de contrôle de l'environnement (téléphone main libre, télécommandes, *domotique...*).

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 dystrophie musculaire de Duchenne se transmet-elle ?

La dystrophie musculaire de Duchenne est une *maladie génétique* qui se transmet sur le mode *récessif* lié au *chromosome X*.

En théorie, seuls les garçons sont atteints de la maladie. En effet, ils n'ont qu'un seul chromosome X. Si celui-ci est porteur de l'anomalie génétique, la maladie s'exprimera.

Chez les filles en revanche, il existe deux exemplaires du chromosome X. Si un seul des deux est porteur de l'anomalie génétique, la maladie ne se développe pas, dans la grande majorité des cas, car elle est récessive.

Néanmoins, une fille peut présenter des symptômes musculaires et/ou cardiaques voire, dans quelques cas exceptionnels, une véritable myopathie de Duchenne.

Le mode récessif lié au chromosome X

- Le génome de chaque personne est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels (XX chez les femmes et XY chez les hommes).
- Les 2 chromosomes X possèdent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 exemplaires du gène chez une femme peuvent exister en versions différentes. Le chromosome Y comporte des gènes différents de ceux du chromosome X.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Une anomalie génétique portée par le chromosome X peut être transmise à la descendance par la mère ou par le père.

Il existe aussi des anomalies qui ne sont pas héritées et surviennent pour la première fois (mutation *de novo* ou néomutation) chez une personne, qui sera alors la seule à développer la maladie dans sa famille.

Transmission par la mère

- Une femme qui a une anomalie génétique dans un des deux exemplaires du gène *DMD* a un risque sur deux que sa descendance reçoive à son tour l'exemplaire anormal (l'*allèle* muté) :
 - pour chaque grossesse de fœtus masculin, le risque de donner naissance à un garçon atteint de myopathie de Duchenne est de 1 sur 2 (50%) ;
 - s'il s'agit d'une fille, le risque que celle-ci reçoive l'anomalie génétique est de 1 sur 2 (50%). Elle pourra alors présenter des signes de dystrophinopathie, selon les études dans 5 à 22% des cas (mais ces chiffres pourraient être sous-estimés).

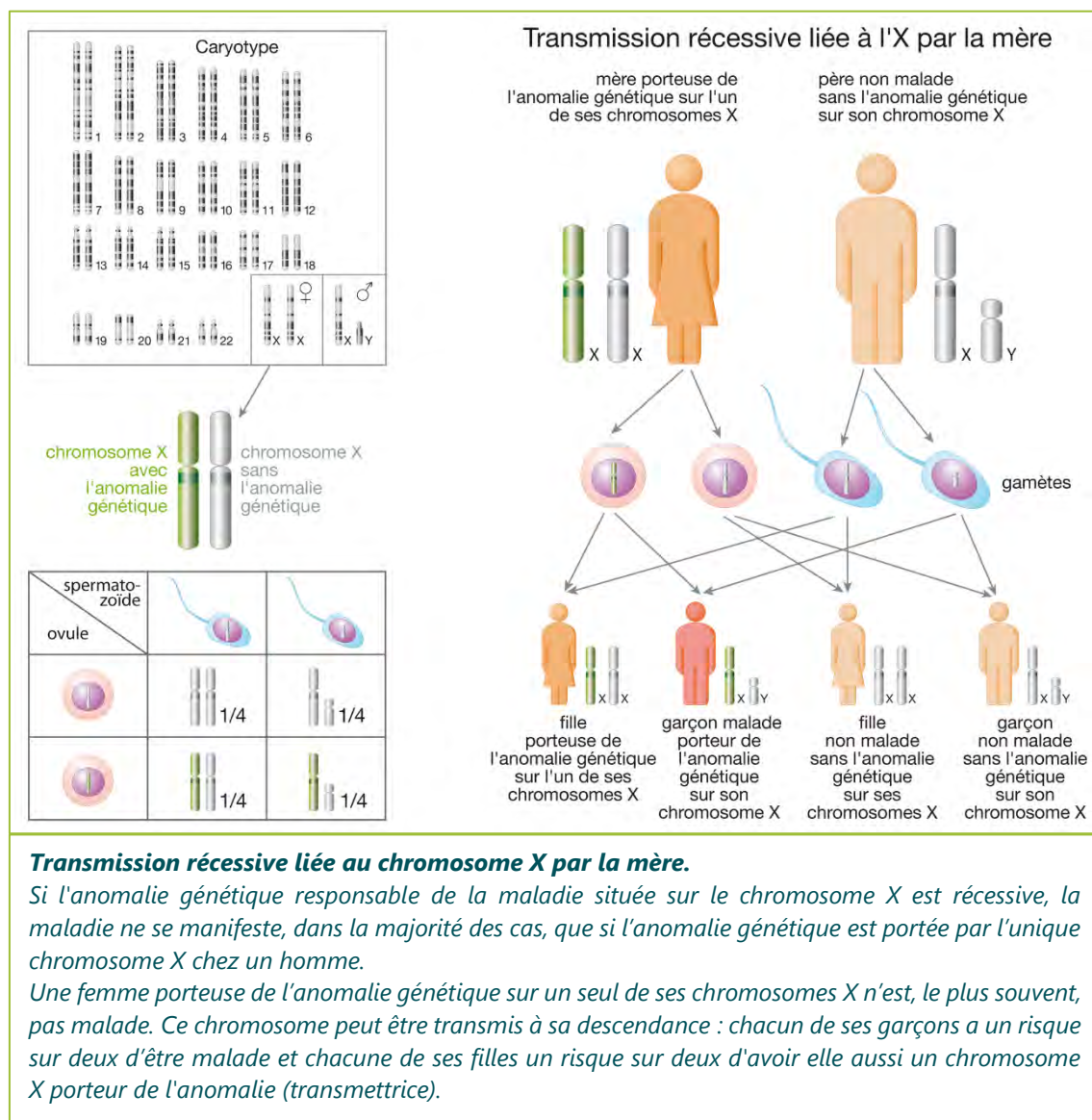


TABLE DES MATIÈRES

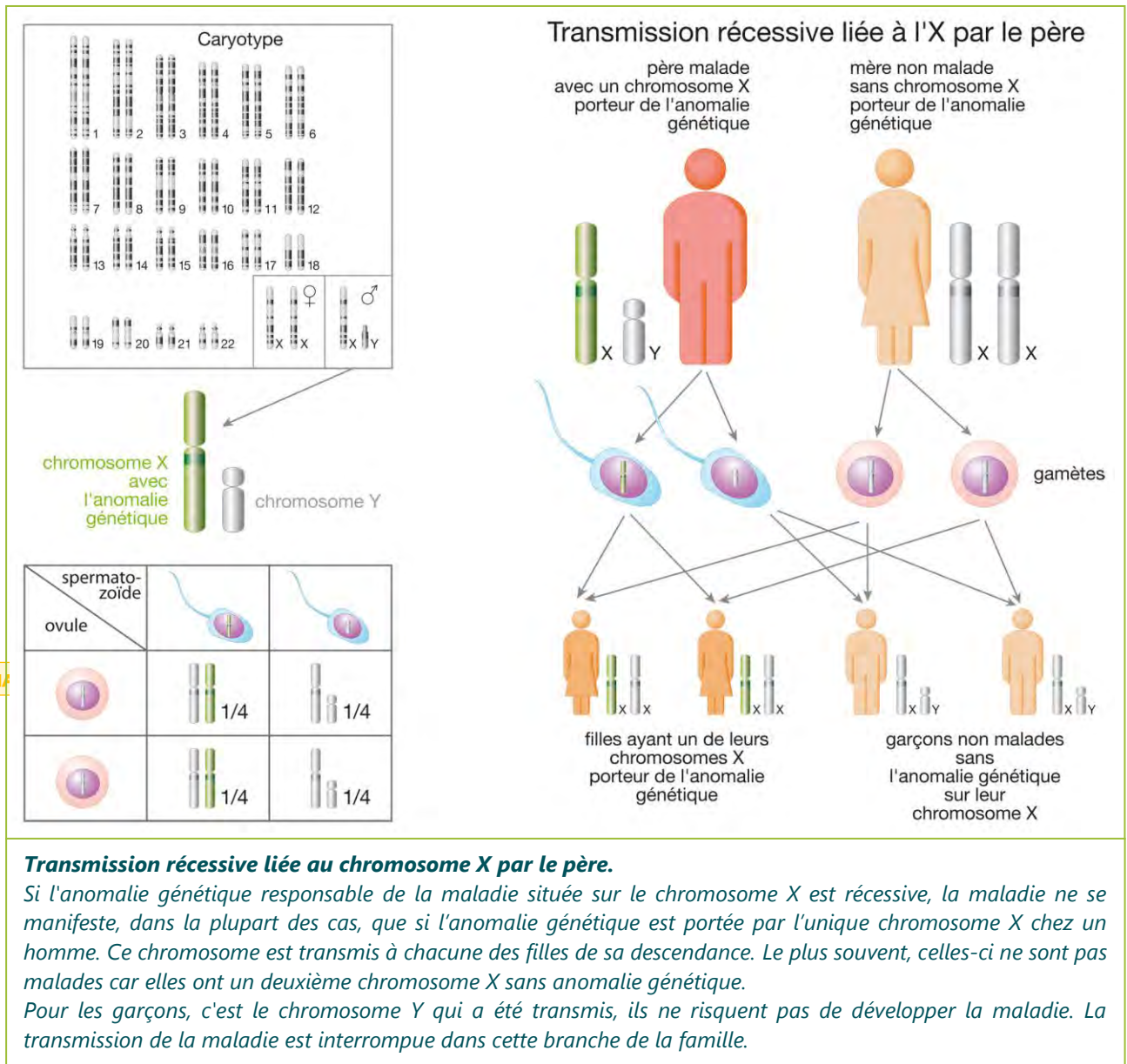
Transmission par le père

- Un homme atteint de dystrophie musculaire de Duchenne a reçu l'anomalie génétique. Elle se transmet par le chromosome X à ses filles, mais pas à ses garçons.
- À chaque naissance de l'un de ses enfants :
 - s'il s'agit d'un garçon : il a forcément reçu le chromosome Y. Il ne peut donc pas développer la maladie, et celle-ci ne peut pas se transmettre à sa descendance.
 - s'il s'agit d'une fille : elle a reçu de son père le chromosome X porteur de l'anomalie génétique, avec un faible risque de développer des signes de la maladie (5 à 22%) et un risque sur deux que l'anomalie génétique se transmette à sa descendance.

En cas de néomutation

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille, qui développe la maladie. Aucun exemplaire de gène *DMD* de sa mère ou de son père n'est porteur de l'anomalie génétique.

Dans la myopathie de Duchenne, ce phénomène survient dans un tiers des cas. Le chromosome X du garçon malade, nouvellement porteur d'une anomalie, se transmettra alors à ses filles.



Évaluer le risque de transmission

L'appréciation du risque de transmission de la dystrophie musculaire de Duchenne 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.

Pour ce faire, il établit un arbre généalogique qui retrace 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.



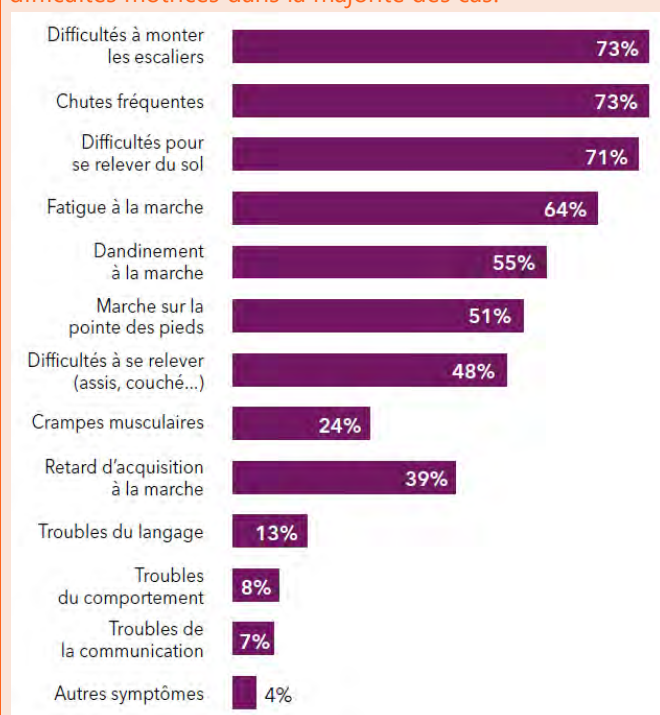
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne ?

Les situations dans lesquelles un diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne est évoqué sont variables.

▪ Le plus souvent, ce sont des difficultés d'un petit garçon pour marcher qui alertent son entourage. Parfois, ce sont d'autres troubles ou les résultats d'examen biologiques qui déclenchent un bilan.

Les premiers symptômes à l'origine du diagnostic

Selon une enquête menée par l'AFM-Téléthon auprès de 445 personnes atteintes de myopathie de Duchenne, les premiers signes à apparaître sont des difficultés motrices dans la majorité des cas.



Source : Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées, AFM-Téléthon (Octobre 2014).

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

L'AFM-Téléthon a mené une **enquête nationale** auprès des personnes atteintes de dystrophies musculaires de Duchenne ou de Becker et de leurs familles afin de mieux connaître leurs **attentes et leur vécu** dans de nombreux domaines : premières manifestations de la maladie, âge du diagnostic, prise en charge, vie quotidienne... Parmi les 663 répondants, les deux tiers étaient concernés par la myopathie de Duchenne. Les résultats de cette enquête sont présentés dans un document de la collection **Savoir & Comprendre**, publié en octobre 2014.

➤ [Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées](#), Enquêtes Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, Octobre 2014

Le plus souvent 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 devant des difficultés à la marche s'installant, en général, chez un petit garçon vers l'âge de 3 à 4 ans. En fait, les premiers **symptômes** apparaissent souvent un peu avant mais ne sont pas fréquemment remarqués.

Les signes d'appel, en pratique

- Des chutes fréquentes
- Des difficultés à courir, sauter, monter les escaliers, se relever, marcher sur un terrain irrégulier
- Une diminution de la résistance physique, des douleurs musculaires
- Le fait de marcher sur la pointe des pieds

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

- Dans un nombre non négligeable de cas, le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne est évoqué à partir de résultats anormaux d'une prise de sang prescrite chez un petit garçon pour une autre raison que des troubles de la marche (infection banale, bilan systématique...). Cette situation est devenue plus fréquente depuis la banalisation des bilans sanguins.
- C'est l'élévation franche des *enzymes musculaires* qui attire l'attention (environ 10% des cas), mais aussi celle, plus modérée, d'autres enzymes comme les *transaminases* hépatiques.

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 maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).
- Il peut donc arriver que le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne soit évoqué puis confirmé chez un enfant avant qu'il ne ressente de difficultés liées à la maladie. On parle alors de *diagnostic présymptomatique*.

À l'occasion de difficultés d'apprentissage ou de troubles de la communication

- Dans près d'un quart des cas, le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne est fait chez un garçon qui semble présenter uniquement des difficultés d'apprentissage et/ou des troubles de la communication, lesquels le conduisent parfois dans un circuit de prise en charge en pédopsychiatrie.

À l'occasion d'une anesthésie générale

- De façon très exceptionnelle, un garçon présentant jusque-là peu ou pas de *symptômes* de myopathie de Duchenne fait un accident d'anesthésie sérieux (appelée *hyperthermie maligne*) lors d'une intervention chirurgicale banale (comme une appendicectomie) pour laquelle l'anesthésiste n'a pu prendre les précautions spécifiques nécessaires car le diagnostic n'était alors pas connu.

De façon exceptionnelle à la naissance

- Dans quelques cas, des *symptômes* d'une myopathie de Duchenne se manifestent à la naissance ou dès les premiers jours de vie et font évoquer, à tort, une autre maladie neuromusculaire (dystrophies musculaires congénitale surtout).
- C'est habituellement la *biopsie musculaire* qui permet de rétablir le bon diagnostic.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

*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.*

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



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

Le diagnostic d'une myopathie de Duchenne repose sur un ensemble de critères, qui ont évolué au fil du temps et des progrès intervenus en biologie moléculaire.

Un processus plus ou moins long

Selon une enquête menée par l'AFM-Téléthon auprès de 445 personnes atteintes de myopathie de Duchenne, âgées en moyenne de 22 ans, les premiers symptômes de la maladie sont apparus en moyenne à l'âge 5 ans et le diagnostic a été réalisé au cours de l'année qui a suivi dans 40% des cas, en moyenne à l'âge de 6 ans.

Source : *Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées*, AFM-Téléthon (Octobre 2014).

- Avant 1987, le médecin posait le diagnostic en s'appuyant sur des signes cliniques et des examens complémentaires (*électromyogramme*, *dosages des enzymes musculaires*) évocateurs chez un enfant dont la *biopsie musculaire* montrait des aspects de dystrophie musculaire (dégénérescence / régénération).

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

Le dosage des enzymes musculaires n'a plus actuellement qu'une valeur d'orientation. Il aide le médecin à suspecter une myopathie devant des signes évocateurs (retard d'acquisition de la marche, gros mollets, difficultés pour se relever du sol) mais ne permet pas d'affirmer qu'il s'agit d'une myopathie de Duchenne.

Un examen d'orientation

Dosage des enzymes musculaires

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

En effet, lorsque les cellules musculaires « souffrent », elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase.

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le taux de CPK est souvent très augmenté (50 à 200 fois la valeur normale). Cette élévation oriente fortement 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 ne pas avoir fait d'effort violent dans les 24 à 48 heures précédant la prise de sang (cela entraîne une élévation transitoire des enzymes musculaires).

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

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 (LDH) 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**

- 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, 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 de la myopathie de Duchenne.
- Elle témoigne d'une destruction du tissu musculaire sans être un indicateur fiable de l'évolution de la maladie. En effet, le taux sanguin de CPK ne rend pas compte des capacités restantes 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 par la suite.

Les examens médicaux chez l'enfant en pratique

Les examens médicaux peuvent faire peur, surtout à un enfant.

- Pour le rassurer et l'aider à mieux maîtriser ses sensations pendant l'examen, expliquez-lui comment cela va se passer, ce qui risque d'être douloureux (piqûre...) ou impressionnant (appareil bruyant...).
- Demandez à l'équipe soignante si elle dispose de supports d'information (livre, bande-dessinée, 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.
- Indiquez aux soignants ce que votre enfant aime (le sport, le cinéma, les animaux, le dessin...), ce qui le rassure (son doudou, une tétine, une chanson...) et ce qu'il redoute, surtout s'il a des difficultés de communication ou s'il est en situation de handicap.
- Prévenez l'équipe médicale si votre enfant a mal vécu un soin antérieur. Il aura d'autant plus besoin d'être rassuré s'il en a gardé un mauvais souvenir.
- Les services de pédiatrie utilisent des protocoles pour minimiser le stress et la douleur des enfants (gaz MEOPA, crème Emla®, hypnose...) lors des examens médicaux.

Pour en savoir plus sur le site internet de l'association Sparadrap, pour les enfants malades ou hospitalisés :

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

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 détecter 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.

Des examens de certitude diagnostique

Biopsie musculaire

En France, il est recommandé de réaliser une biopsie musculaire, sauf s'il existe déjà dans la famille d'autres personnes diagnostiquées comme atteintes de myopathie de Duchenne.

- Cet examen confirme la dystrophie. L'analyse des échantillons de muscles prélevés grâce à des techniques appropriées révèle également l'absence totale ou quasi-totale de dystrophine.

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

Test génétique

Le **test génétique** consiste à rechercher la présence d'une anomalie génétique au niveau du **gène DMD** codant la dystrophine. Cette anomalie peut être de type et de taille très variables. Un grand nombre de mutations différentes du gène **DMD** peuvent en effet entraîner une dystrophie musculaire de Duchenne. Il s'agit de **délétions** (60% des cas) ou de duplications (10%) d'un ou plusieurs **exons**, ou encore d'une mutation ponctuelle (30%).

- Le test génétique est essentiel pour toutes les personnes chez qui l'on suspecte une myopathie de Duchenne afin de confirmer le diagnostic et de recevoir un conseil génétique adapté, mais aussi pour pouvoir bénéficier de traitements qui ciblent de façon spécifique une mutation donnée du gène **DMD**.

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.

Une **délétion** est un type d'anomalie génétique correspondant à la perte d'un fragment d'ADN plus ou moins grand (de quelques nucléotides à un gène entier, voire plus).

Chaque gène est structuré en une alternance de séquences codantes : les **exons**, et de séquences non codantes : les introns. On appelle "codant" les portions du gène qui sont utilisées par la machinerie cellulaire comme guide de montage pour la fabrication de la protéine et donc seuls les exons sont traduits en protéine.

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIÈRES**

Parfois, le diagnostic est difficile à établir

- Dans l'immense majorité des cas, les symptômes et l'examen clinique sont évocateurs, l'examen de la **biopsie musculaire** montre l'absence totale de dystrophine et les études génétiques identifient une anomalie du **gène DMD**.
- Néanmoins, le médecin est parfois amené à évoquer différentes possibilités diagnostiques. Il peut en particulier hésiter entre une myopathie de Duchenne et une **dystrophie musculaire de Becker** lorsque les **symptômes** sont moins marqués ou lorsque la biopsie musculaire montre la présence résiduelle de dystrophine dans certaines fibres.
- De plus, il n'est pas toujours possible de mettre en évidence les anomalies du **gène DMD**. Il s'agit en effet d'un gène très grand et de nombreuses mutations différentes peuvent être à l'origine d'une dystrophie musculaire de Duchenne.

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.

La **dystrophie musculaire de Becker** est, comme la dystrophie musculaire de Duchenne, une dystrophie musculaire due à une anomalie du gène **DMD**. La dystrophie musculaire de Becker est trois fois moins fréquente que la dystrophie musculaire de Duchenne. Ses manifestations sont moins marquées et moins évolutives que celles de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Le **western blot** est une technique d'étude des protéines en fonction de leur poids moléculaire. Il permet de voir la présence, l'absence ou certaines anomalies de la protéine étudiée.

Que peut-on faire ?

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.

Les **Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)** sont des recommandations destinées aux professionnels de santé. « 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. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur

SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

L'ensemble du territoire » (Haute Autorité de Santé, HAS).
L'ensemble des PNDS publiés sont consultables sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS).

WEB https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds

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 (effet anti-inflammatoire), allergiques (antiallergique) et immunitaires (immunosuppresseur). Comme ils agissent sur d'autres fonctions de l'organisme, ils ont aussi des effets indésirables (ostéoporose, prise de poids...). La prise de corticoïdes nécessite toujours un suivi médical rigoureux afin d'en pallier les effets secondaires.

La dystrophie musculaire de Duchenne se manifeste par une faiblesse progressive de l'ensemble des muscles de l'organisme, avec des conséquences orthopédiques, respiratoires et cardiaques notamment. Elle évolue dans le temps de manière variable selon les personnes.

- La **prise en charge médicale** permet d'améliorer au quotidien le confort et la qualité de vie, d'allonger l'espérance de vie et de prévenir la survenue de complications. Elle a fait d'énormes progrès ces dernières décennies.
- Le traitement par **corticoïdes**, la **kinésithérapie** (orthopédique, respiratoire) et la **ventilation assistée** quand elle est nécessaire constituent aujourd'hui les piliers du traitement.

Depuis 2014, un premier médicament (l'ataluren ou Translarna®) spécifique de l'une des anomalies génétiques en cause dans la myopathie de Duchenne peut être proposé. D'autres sont encore en phase d'**essais cliniques**.

Favoriser la prise en charge en pratique

En raison de sa rareté, la dystrophie musculaire de Duchenne est souvent mal connue par les professionnels de santé (médecins, kinésithérapeutes...) non spécialisés dans les maladies neuromusculaires. Les experts de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (Filnemus) et de la Société Française de Neuropédiatrie ont élaboré un **Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)**.

- Publié en 2019, il détaille la prise en charge optimale d'une personne atteinte de myopathie de Duchenne. Destiné aux professionnels de santé, le PNDS comporte des recommandations relatives au diagnostic, au traitement et au suivi. Il est disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé.

WEB <http://www.has-sante.fr> > Professionnels > Toutes nos publications > Toutes nos publications par thèmes > Dystrophie musculaire de Duchenne

Des médicaments pour ralentir l'évolution

Les corticoïdes

La première étude sur l'effet d'un traitement par **corticoïdes** (corticothérapie) dans la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) a été conduite aux États-Unis dans les années 1970.

Ces médicaments sont utilisés dans la DMD par les médecins anglo-saxons depuis maintenant une trentaine d'années. Ils constituent aujourd'hui la référence en matière de traitement médicamenteux dans de nombreux pays, dont la France, en complément des autres moyens de prise en charge.

Une efficacité sur plusieurs atteintes

Débutée dans l'enfance, la corticothérapie a démontré qu'elle pouvait ralentir l'évolution de la maladie en entraînant un recul de la perte de la marche (de 1,4 à 2,1 ans en moyenne), une préservation plus longue des fonctions respiratoire et cardiaque ainsi que de la force musculaire des membres supérieurs, une diminution du risque de scoliose : 20 à 40% (selon les études) des enfants traités par corticoïdes ont une scoliose nécessitant une opération, contre plus de 90 % des enfants non traités.



Pourquoi les corticoïdes ont-ils une action dans la DMD ?

Les effets des corticoïdes dans la dystrophie musculaire de Duchenne pourraient s'expliquer notamment par leur effet anti-inflammatoire (lutte contre l'inflammation) et immunosuppresseur (baisse de l'immunité), qui entraînerait une diminution de la fibrose musculaire.

Des effets variables d'une personne à l'autre

Néanmoins, la corticothérapie n'est pas efficace de la même façon chez tous les enfants atteints de myopathie de Duchenne.

- Une absence d'efficacité sur la motricité ne signifie pas forcément une absence de bénéfices pour les muscles du dos (scoliose) et/ou les muscles respiratoires. Autant que possible, les corticoïdes sont poursuivis, en réévaluant leurs effets de façon régulière.
- Lorsque les corticoïdes sont arrêtés, c'est toujours de façon progressive, en diminuant les doses de façon régulière sous contrôle médical.

Un traitement le plus souvent poursuivi au long cours

Dans une étude menée à Lyon pendant plus de dix ans, 3 personnes atteintes de myopathie de Duchenne sur 10 ont dû interrompre de façon prématurée leur corticothérapie en raison de son inefficacité ou d'effets indésirables.

Cette interruption est survenue durant les deux premières années du traitement dans 2/3 des cas.

Source: Fontaine Carbonnel S et al. 2005–2015: Ten years clinical experience in treating DMD patients by corticosteroids in Lyon. *Ann Phys Rehabil Med.* 2016.

Une ordonnance sur-mesure

Les modalités de la corticothérapie (âge de début, rythme d'administration, produit...) varient sensiblement d'un pays à l'autre et, dans un même pays, d'un médecin à l'autre.

- En France, les corticoïdes sont souvent débutés vers l'âge de 5-6 ans, parfois dès l'âge de 4 ans, sous forme de :
 - prednisone (Cortancyl®) ou prednisolone (Solupred®),
 - deflazacort (Calcort®) parfois mais ce médicament n'est pas disponible dans les pharmacies françaises (bien que commercialisé dans d'autres pays européens), ni remboursé par l'Assurance Maladie.
- Lorsque la corticothérapie est bien tolérée, elle peut être poursuivie après la perte de la marche, voire à l'âge adulte.

La corticothérapie en pratique

Sauf indication contraire du médecin, il faut prendre le médicament en une seule prise le matin, au cours du petit-déjeuner. Cette prise matinale reproduit le rythme naturel de sécrétion du cortisol par les glandes surrénales, qui est maximale autour de 8 heures. De surcroît, une prise le soir risquerait d'entraîner des troubles du sommeil.

De possibles effets secondaires

- À côté de leurs effets bénéfiques, les corticoïdes peuvent avoir des effets indésirables :
 - augmentation de l'appétit, prise de poids surtout à la partie haute du corps (thorax, visage qui devient arrondi) ;
 - sautes d'humeur, agressivité, difficultés à se concentrer, euphorie ou au contraire dépression, insomnie ;
 - fragilité osseuse (*ostéoporose*) avec un risque accru de fractures (bras, jambes, vertèbres) ;

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **cataracte** est une opacification progressive du cristallin (la lentille transparente située à l'intérieur de l'œil), qui entraîne des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement ...).

Le **retard pubertaire** désigne une situation où la puberté n'a pas encore débutée alors qu'elle aurait dû au regard de son âge habituel de survenue.

La puberté commence par le développement des seins chez la fille ou par l'augmentation de volume des testicules chez le garçon. Lorsque que cette première manifestation n'est pas présente après l'âge de 13 ans chez la fille, ou de 14 ans chez le garçon, les médecins parlent de retard pubertaire.

- **cataracte**, augmentation de la tension oculaire (ou hypertonie intraoculaire) ;
- douleurs à l'estomac, ulcère (surtout si les corticoïdes sont associés à des anti-inflammatoires non stéroïdiens)
- fragilisation de la peau, rougeurs, ecchymoses après des chocs minimes, difficultés à cicatriser, vergetures sur le ventre, acné ;
- pilosité excessive ;
- moindre résistance aux infections ;
- augmentation des taux sanguins de cholestérol (hypercholestérolémie), de triglycérides (hypertriglycéridémie) et de glucose (hyperglycémie, diabète) ;
- baisse du taux de potassium dans le sang (hypokaliémie) ;
- **rétenion hydro-sodée**, œdèmes, augmentation de la tension artérielle ;
- **retard pubertaire**, ralentissement de la croissance.

▪ Ces effets indésirables n'apparaissent pas tous chez chaque personne traitée par corticoïdes.

▪ Le risque de survenue de certains effets indésirables (réduction de la résistance aux infections...) dépend de la dose quotidienne de corticoïdes. Pour d'autres, comme le retard de croissance et la cataracte, c'est la durée du traitement et donc la dose totale reçue (ou dose cumulative) qui importe.

▪ La plupart peuvent être évités ou limités en prenant des précautions adaptées si nécessaire (vitamine D et calcium pour le risque d'ostéoporose, suivi diététique pour le risque de prise de poids...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Limitier les effets secondaires des corticoïdes, en pratique

- Être sous corticothérapie nécessite un suivi médical rapproché : surveillance régulière du poids, de la taille, de la tension artérielle, de la peau, des os...
- Un contrôle annuel chez un ophtalmologiste est également recommandé. Dans l'intervalle entre deux contrôles, il faut consulter en cas de vision floue ou voilée, de douleurs d'un œil ou des deux yeux, de perturbations de la vision des couleurs, de sensation d'éblouissement à la lumière vive (soleil, phare des voitures...).
- Des précautions alimentaires sont nécessaires :
 - réduire le sel ajouté lors de la cuisson des aliments, ne pas resaler de façon systématique les plats à table, éviter les aliments très salés (charcuterie, biscuits apéritifs, chips, plats cuisinés...),
 - limiter les aliments riches en sucres (desserts, bonbons, boissons sucrées...).
 Un suivi par un médecin nutritionniste ou un(e) diététicien(ne) permet d'établir un régime alimentaire adapté et de bénéficier de conseils pratiques qui aident à sa mise en œuvre au quotidien.
- Attention en cas de prise concomitante d'anti-inflammatoires non stéroïdiens (aspirine, ibuprofène...) car ils ont, comme les corticoïdes, de possibles effets indésirables digestifs.
- Un apport quotidien en vitamine D et en calcium, sous forme de complément nutritionnel, peut être nécessaire.

▪ Pour réduire le risque d'effet indésirable, les médecins s'attachent à ne pas augmenter la dose de corticoïdes prescrite durant l'enfance, même si le poids de l'enfant augmente au fil des ans, de façon à ce que la dose cumulée tout au long de la vie soit la moins importante possible.

▪ Lorsqu'un effet indésirable gênant persiste malgré une prise en charge adéquate, une diminution de la dose quotidienne de corticoïdes est souvent proposée.



Quand la puberté se fait attendre

- Les garçons atteints de myopathie de Duchenne ont plus de risque que les autres d'avoir un retard pubertaire, *a fortiori* s'ils prennent des corticoïdes.
- En parler avec son médecin ou avec un médecin endocrinologue permettra à l'adolescent de faire le point et de réaliser un bilan hormonal si nécessaire.

Un traitement à ne pas arrêter de façon brutale

Interrompre du jour au lendemain une corticothérapie prolongée entraîne, en théorie, un risque d'insuffisance des glandes surrénales (ou insuffisance surrénalienne) aiguë.

Une insuffisance surrénalienne aiguë peut également survenir dans des situations de « stress » intense (intervention chirurgicale en urgence, infection sévère...) car alors l'organisme a besoin de davantage de cortisol pour bien fonctionner.

C'est pourquoi :

- quand l'arrêt des corticoïdes est nécessaire en raison de leur inefficacité ou de leurs effets indésirables, il est réalisé **de façon progressive** sur plusieurs semaines ou mois, avec diminution progressive des doses ;
- il faut demander l'avis d'un médecin lorsque la prise des corticoïdes par la bouche s'avère impossible (nausées importantes, vomissements, difficultés à respirer...) car cela entraîne, de fait, un arrêt brutal du traitement. Dans ce cas, le médecin peut prescrire une autre voie d'administration (intraveineuse ou intramusculaire) ;
- il faut toujours prévenir les professionnels de santé consultés (généraliste, spécialiste, anesthésiste, pharmacien...) qu'une corticothérapie est en cours. Une augmentation de la dose quotidienne de corticoïdes peut être nécessaire en cas de maladie sévère ou de chirurgie.

Les symptômes possibles d'une insuffisance surrénalienne aiguë

- Douleurs abdominales.
- Fatigue intense inhabituelle.
- Mal de tête, confusion, convulsion.
- Forte fièvre (sans infection).
- Perte d'appétit, nausées, vomissements, diarrhées.
- Accélération du pouls.

Ces signes doivent faire consulter en urgence.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Urgences médicales et maladies neuromusculaires

Urgence cardiaque, respiratoire, digestive ou encore orthopédique, toutes ces situations nécessitent des réponses rapides et adaptées aux maladies neuromusculaires. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les différents types d'urgence possibles, les symptômes à connaître et le comportement à adopter.

➤ ➤ [Urgences médicales et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Une **mutation non-sens** est une anomalie génétique qui conduit à la formation d'un message d'arrêt de la synthèse de la protéine (codon stop) prématuré : la protéine formée est donc plus courte.

L'ataluren

Disponible en Europe depuis juillet 2014, l'ataluren (Translarna®) est le premier médicament spécifique à avoir bénéficié d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) pour le traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne. Il est indiqué chez les personnes dont la maladie résulte d'une **mutation non-sens** du gène de la dystrophine, âgées de 2 ans ou plus et encore en capacité de marcher.

- En Europe, l'ataluren bénéficie à ce jour d'une AMM dite « conditionnelle ». En octobre 2019, plus de 200 enfants prenaient un traitement par Ataluren en Europe, dont 54 en France. Ils sont tous répertoriés dans un [registre](#) européen spécifique de suivi (anciennement PTC Pass, aujourd'hui registre STRIDE).

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 composition et la structure de cette protéine.

Pourquoi tous les garçons atteints d'une dystrophie musculaire de Duchenne ne peuvent-ils pas bénéficier d'un traitement par l'ataluren?

- L'ataluren (Translarna®) cible de façon spécifique les mutations dites « non-sens », ou encore « stop », du gène *DMD*. Ces mutations sont impliquées dans environ 10% des cas de dystrophie musculaire de Duchenne.
- Les mutations non-sens conduisent à la formation d'un codon d'arrêt prématuré (ou codon stop) dans l'ARN messager du gène *DMD*. Ce codon stop met fin à la traduction de l'ARN messager avant qu'une dystrophine de longueur normale ne soit produite. Il aboutit à la production d'une dystrophine trop courte, non fonctionnelle, ce qui provoque la maladie.
- L'ataluren permet la lecture des ARN messagers contenant les codons stop (les chercheurs parlent de « translecture ») dans le but de restaurer la production d'une dystrophine fonctionnelle. L'efficacité de ce médicament n'a pas été évaluée après la perte de la marche, c'est pourquoi il est indiqué chez les seuls enfants encore capables de marcher.

Une efficacité à mieux préciser

- Dans le cadre d'essais cliniques contre *placebo*, l'ataluren à la dose de 40 mg par kg de poids et par jour a montré qu'il pouvait ralentir la réduction progressive de la distance de marche chez certains enfants.
 - Ce bénéfice a conduit la Haute autorité de santé (HAS) à décider, en janvier 2015, que l'ataluren représentait un « *progrès thérapeutique mineur* » dans la prise en charge de la dystrophie musculaire de Duchenne.
 - Deux ans plus tard, au regard de nouveaux résultats, la HAS a fait passer le service médical rendu (SMR) par le Translarna® de « *modéré* » à « *faible* ». Elle a toutefois donné un avis favorable à son remboursement, compte tenu de « *l'absence d'alternative thérapeutique* » et de la « *tolérance acceptable* » de l'ataluren. Sur ces mêmes motifs, la HAS a émis en octobre 2019 un avis favorable au remboursement du Translarna® pour les enfants plus jeunes, âgés de 2 ans ou plus.
- Néanmoins, à ce stade, ce médicament reste indiqué en France uniquement après l'âge de 5 ans. Il ne peut pas être prescrit avant.
- Les autorités de santé européennes ont renouvelé à plusieurs reprises l'AMM conditionnelle accordée à ce médicament. L'AMM conditionnelle est valide jusqu'en septembre 2021 et est assortie d'une demande de produire des résultats d'efficacité d'ici là.
 - Les essais cliniques se poursuivent, notamment pour évaluer l'efficacité et la tolérance de l'ataluren à long terme.

L'ataluren en pratique

- Seul un médecin hospitalier (pédiatre ou neurologue) expérimenté dans la prise en charge de la dystrophie musculaire de Duchenne peut instaurer le traitement.
- L'ataluren ne peut être prescrit qu'aux personnes atteintes d'une myopathie de Duchenne, âgées de plus de 5 ans, en capacité de marcher et porteuses d'une anomalie du gène *DMD* de type codon stop prématuré, mise en évidence par un test génétique.



- Le médicament se présente sous forme de granulés, à bien mélanger dans au moins 30 millilitres d'un liquide (eau, lait, jus de fruits) ou dans trois cuillères à soupe d'un aliment semi-solide (yaourt, compote de pommes...).
- Il est pris trois fois par jour : matin, midi et soir. Le nombre de sachets à prendre et leur dosage (125, 250 ou 1 000 mg) sont calculés en fonction du poids de la personne traitée, pour atteindre la dose quotidienne totale de 40 mg par kg.

Des effets secondaires potentiels

Les effets indésirables de l'ataluren sont en général modérés et n'ont pas entraîné, à ce jour, d'arrêt de traitement.

- Les plus fréquents sont une diminution de l'appétit, des nausées, des vomissements, des maux de tête, des diarrhées ou une constipation, des douleurs du ventre, des ballonnements.
- L'ataluren peut également entraîner des saignements de nez, une augmentation du taux de triglycérides ou de cholestérol dans le sang, une élévation de la tension artérielle ainsi que des perturbations du fonctionnement des reins. C'est pourquoi le médecin contrôle la tension artérielle à chaque consultation et demande des prises de sang régulières (cholestérol, triglycérides, fonction rénale).

Faites circuler l'information !

Si votre enfant est traité par ataluren, il faut le signaler aux différents médecins qu'il consulte.

- Ce traitement contre-indique en effet l'administration par voie intraveineuse d'une famille d'antibiotique, les aminosides.
- Il impose également des précautions en cas d'administration concomitante d'autres médicaments utilisés pour lutter contre les infections (oséltamivir, aciclovir, ciproflaxacine...), l'hypertension artérielle (furosémide, bumétanide, valsartan) ou encore l'excès de cholestérol (statines) dont l'ataluren pourrait augmenter la concentration dans le sang selon des études menées en laboratoire (*in vitro*).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les techniques **in vitro** (en latin : "dans le verre") sont, par opposition aux techniques *in vivo* (en latin : "dans le vivant") effectuées dans un récipient de laboratoire (autrefois en verre).

Des médicaments à l'essai

Les recherches se poursuivent, selon différentes approches complémentaires qui visent à :

- corriger les **anomalies du gène DMD** : apport d'une micro ou d'une mini-dystrophine par *thérapie génique*, saut d'*exon* seul ou associé à la thérapie génique.
- agir sur les **conséquences** des anomalies génétiques sur les muscles : stimuler l'expression de la dystrophine (apport du gène *GALGT2*), favoriser la croissance musculaire (anti-*myostatine*), réduire la fibrose, améliorer la fonction motrice ou la force musculaire (citruline, givinostat...), prévenir l'atteinte cardiaque, réduire l'inflammation (vamorolone, anti-inflammatoires non stéroïdiens...) ou le *stress oxydatif*.
- favoriser la **régénération** du muscle et améliorer la fonction motrice par transplantation de cellules souches (*thérapie cellulaire*).

Pour connaître les essais en cours dans la dystrophie musculaire de Duchenne en France :

➤ ➤ Dystrophie musculaire de Duchenne : études cliniques en cours, AFM-Téléthon

➤ ➤ Avancées de la recherche dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker, AFM-Téléthon

Des traitements symptomatiques pour prévenir et limiter les complications

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

La 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.

Comprendre, AFM-Téléthon.

▪ La **prise en charge médicale** est donc 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 la maladie.

▪ Un suivi régulier (musculaire, orthopédique, respiratoire, cardiaque, nutritionnel, **ORL**, bucco-dentaire...) permet de mettre en œuvre au bon moment - en fonction de l'évolution de chaque personne - les techniques de prise en charge nécessaires à la prévention et à la limitation des conséquences de la dystrophie musculaire de Duchenne.

La description de la **dystrophie musculaire de Duchenne** présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés. Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation ou à celle de votre enfant sans que cela ne remette en cause le diagnostic.

Une prise en charge multidisciplinaire pour une atteinte multisystémique

La prise en charge médicale dans la dystrophie musculaire de Duchenne vise à prévenir les complications de la maladie.

Au niveau respiratoire

- Suivi régulier
- Explorations fonctionnelles respiratoires, enregistrement du sommeil
- Kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique)
- Vaccination (grippe, pneumocoque)
 - Antibiotiques si infection
 - Ventilation assistée quand nécessaire

Au niveau locomoteur

- Kinésithérapie (massages, mobilisations)
- Activité physique adaptée
- Prévention des chutes
- Apports suffisants en calcium et en vitamine D
- Médicament contre l'ostéoporose et ses douleurs
- Verticalisation, installation en bonne position, alternance posturale
 - Appareillage (attelles)
 - Chirurgie de la scoliose (si nécessaire)
- Aides techniques, aides humaines

Au niveau urinaire

- Boire suffisamment
- Analyse d'urines, examen fonctionnel de la miction (bilan urodynamique) si symptômes
- Médicaments si nécessaire

Au niveau neurocognitif

- Bilan neuropsychologique, systématique avant l'entrée au cours préparatoire
- Si nécessaire, suivi par un(e) psychologue, un(e) neuropsychologue (apprentissage de stratégies de compensation), séances d'orthophonie

Au niveau cardiaque

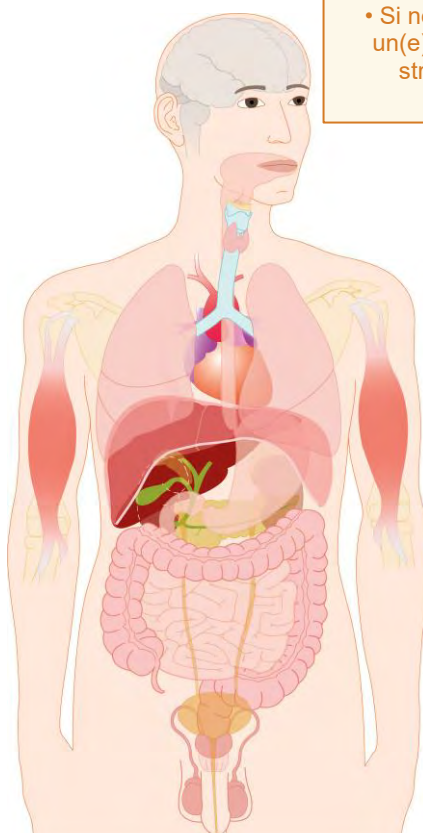
- Suivi régulier, initié dès le diagnostic
- Électrocardiogramme et échographie cardiaque systématiques, tous les 2 ans puis tous les ans et avant toute intervention chirurgicale.
- Traitement préventif (inhibiteurs de l'enzyme de conversion ou IEC) puis symptomatique (IEC, bêtabloquants, diurétiques...)

Au niveau digestif et nutritionnel

- Suivi bucco-dentaire (1 à 2 fois/an), et soins si besoin.
- Alimentation adaptée et équilibrée, suivi par un médecin nutritionniste ou un(e) diététicienne
- Kinésithérapie et orthophonie en cas de difficultés à avaler
- Médicaments si nécessaire (reflux gastro-oesophagien, constipation)

Au niveau circulatoire

- Vêtements chauds et confortables.
- Bon positionnement au fauteuil, changements de position réguliers dans la journée
- Surélévation des membres inférieurs





D'autres fonctions physiologiques à ne pas négliger

Les manifestations motrices, respiratoires et cardiaques de la dystrophie musculaire de Duchenne monopolisent, à juste titre, l'attention. Elles ont tendance à faire oublier d'autres éléments dont le suivi est néanmoins très important pour la santé et le bien-être de tout enfant comme la vision, l'audition, l'état dentaire ou encore l'équilibre alimentaire.

Entretien la musculature

L'atteinte musculaire

Comme toutes les myopathies, la dystrophie musculaire de Duchenne se manifeste par des difficultés motrices : les muscles sont moins forts.

- Cette perte de force touche d'abord les muscles des **membres inférieurs**, en particulier ceux du bassin et du haut de la cuisse, puis les muscles du dos et ceux des **membres supérieurs**. Elle touche les deux côtés de la même façon et s'étend progressivement.

- Les manifestations de la dystrophie musculaire de Duchenne sont liées à la diminution de force musculaire et à ses conséquences. C'est pourquoi, en attendant que les chercheurs développent un traitement de sa cause, les soins ont pour objectif d'empêcher, de limiter ou de compenser les complications liées au manque de force musculaire.

La stratégie de prise en charge consiste à agir avant que les conséquences de l'atteinte musculaire (rétractions) ne soient installées et devenues plus difficiles à corriger.

Muscles des membres

- Au début, l'atteinte des muscles prédomine en général en haut des cuisses (fessiers, fléchisseurs de hanche, quadriceps) et se traduit par des difficultés pour courir et des chutes fréquentes. La marche à vitesse rapide est difficile. L'enfant a du mal à se relever.

Pour passer de la position accroupie à la position debout ou pour monter des marches, il prend appui avec sa main sur sa cuisse (signe de Gowers).

- La faiblesse des muscles fessiers provoque une bascule du bassin vers l'avant.

En position debout, cette bascule du bassin en avant est compensée par une tendance à rejeter le tronc en arrière et à cambrer le bas du dos (**hyperlordose** lombaire).

Pour pallier la faiblesse des muscles fessiers lors de la marche, l'enfant s'incline vers la jambe d'appui pour soulever l'autre (démarche dandinante) et il a tendance à marcher sur la pointe des pieds.

- Ces difficultés à la marche sont source de fatigue, ce d'autant que l'enfant atteint de myopathie de Duchenne aura tendance à forcer un peu, pour faire comme les autres.

- L'atteinte musculaire des membres supérieurs est plus tardive. La faiblesse des muscles de l'omoplate et de l'épaule se traduit par un décollement des omoplates et une difficulté pour attraper des objets en hauteur et lever les bras.

- La lutte contre les rétractions maintient les membres en position fonctionnelle facilitant le travail des muscles affaiblis.

►► Prise en charge orthopédique

*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.*

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

*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.

► Les aides techniques (scooter électrique, fauteuil roulant électrique, ordinateur, support de bras...) et l'aide humaine permettent de suppléer la fonction lorsque la force devient trop faible.

►► Améliorer son autonomie dans son environnement

Mon fils atteint d'une myopathie de Duchenne a de gros mollets.

Pourquoi ?

La dystrophie musculaire de Duchenne peut en effet se manifester par la présence précoce de gros mollets. Cette augmentation de volume (appelée « pseudo-hypertrophie ») est liée au remplacement d'une partie du tissu musculaire par du tissu graisseux.

- Ces « gros » muscles ne sont pas plus forts, bien au contraire. Ils peuvent donner à l'enfant un aspect « pseudo-herculéen » alors même que sa force musculaire est diminuée.
- Plus rarement, la pseudo-hypertrophie touche d'autres muscles : ceux des mâchoires, des épaules, des omoplates, des cuisses. Avec le temps, une augmentation du volume de la langue (macroglossie) peut apparaître.

Muscles abdominaux

L'atteinte des muscles de l'abdomen peut aggraver l'attitude cambrée (*hyperlordose* lombaire). Elle rend aussi la toux moins efficace.

Or chaque jour nous évacuons, en toussant ou en nous raclant la gorge, le mucus sécrété en permanence dans nos voies respiratoires (bronches et trachée).

► Lorsque la toux spontanée devient moins efficace, une technique manuelle simple de *toux assistée* aide à évacuer les sécrétions et à conserver des voies respiratoires dégagées.

►► Prise en charge respiratoire

Muscles du dos

L'atteinte des muscles du dos, en particulier ceux qui sont situés le long de la colonne vertébrale (muscles paravertébraux), favorise la survenue de déformations de la colonne vertébrale laquelle a tendance à se tasser ou à vriller (*scoliose*).

► Si autrefois on maintenait le dos le plus droit possible avec un *corset*, aujourd'hui, la fixation chirurgicale (*arthrodèse*) de la colonne vertébrale en bonne position est très efficace et plus confortable.

►► Chirurgie orthopédique

La prise en charge musculaire

Certaines mesures contribuent à préserver au mieux la fonction motrice.

La prise en charge des difficultés engendrées par l'atteinte musculaire associe des activités physiques, une *prise en charge orthopédique* (mobilisation, appareillage...), de bonnes habitudes au quotidien (doser ses efforts physiques...) et des aides techniques pour compenser ou suppléer la fonction devenue moins efficace.

L'entraînement musculaire

Chez l'enfant atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, la pratique d'activités physiques ou sportives relève d'un juste équilibre entre les bénéfices d'une telle pratique (physiques, psychologiques) et ses risques.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

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

►► Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



- Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la **fibres musculaire**, à fortiori lorsque celle-ci est touchée par un processus dégénératif.

- Toutefois, il serait dommage de s'interdire toute sollicitation musculaire car les muscles, dystrophiques ou non, diminuent de volume et de force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés.

Avoir une activité physique ou sportive adaptée permet au contraire d'entretenir son capital musculaire fonctionnel, contribuant ainsi à prévenir les **déformations orthopédiques** et à empêcher leur aggravation. De plus, il est souvent très frustrant pour l'enfant de ne pas pratiquer d'exercice physique ou d'activité sportive.

Une question d'assiette

Le surpoids limite les mouvements et fatigue les muscles, d'où l'importance d'avoir une alimentation équilibrée et variée.

Exercice physique et maladies neuromusculaires

Avoir des activités physiques au quotidien est important pour la santé des muscles, mais aussi celle 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.

- Chez l'enfant atteint de myopathie de Duchenne, il vaut donc mieux « encadrer » la pratique des activités physiques ou sportives. Il est ainsi conseillé :

- de ne pas « forcer » et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur ; dans la dystrophie musculaire de Duchenne, ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants qu'en l'absence de maladie musculaire ;

- de ne pas placer l'enfant en situation d'échec en « mettant la barre trop haut ».

Dans ce contexte, la pratique de la natation et/ou de sports aquatiques est particulièrement adaptée. La natation permet en outre de développer les capacités respiratoires.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Aider mon enfant à gérer son activité musculaire en pratique

- Trouver le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité.

- Privilégier les activités qui ont du sens pour l'apprentissage et l'épanouissement de l'enfant et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles (porter son cartable sur des kilomètres...). L'enfant peut aussi utiliser un scooter électrique pour se déplacer sur de longues distances et se rendre aux endroits où les activités épanouissantes se déroulent.

- Tous les enfants ont envie de faire comme les autres et sont motivés pour agir et faire des choses. Si un scooter peut lui permettre de « courir » dans la cour de récréation, cela ne l'empêchera pas de faire tout son possible pour se déplacer tout seul dans la classe ou à la maison.

- Il est parfois difficile de faire la part entre une attitude ressentie comme « capricieuse » de refus de faire, et une angoisse de ne pas arriver à faire générant une attitude de refus d'agir.

- Il est important de préserver la participation de l'enfant aux tâches familiales, selon ses capacités, comme tout membre de la fratrie. L'exonérer de vaisselle ou de tâches ménagères (ranger sa chambre) risque de l'exclure de la dynamique familiale, de créer des jalousies et de l'empêcher de développer son sens des responsabilités collectives, voire de le maintenir dans une posture infantile. En outre, cela permet d'éviter une attitude de surprotection.

Un enfant atteint de myopathie de Duchenne peut-il aller à la piscine municipale avec ses camarades d'école ? La température de l'eau n'est-elle pas trop basse ?

Aller à la piscine est une activité amusante et ludique. Pour un enfant atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, la température de l'eau préconisée se rapproche de celle du corps, soit 36 ou 37°C. Toutefois, certains enfants se sentent bien dans l'eau habituellement plus fraîche des piscines (environ 28°C), voire en eau de mer.

- Le principe est de se fier à son bon sens en surveillant et en s'adaptant aux réactions de l'enfant.
- La tolérance à l'eau fraîche est particulière à chacun. Le mieux est d'essayer en dehors du contexte scolaire et de rester vigilant aux réactions de l'enfant lors des premières baignades. L'apparition de signes tels que des crampes musculaires, une fatigue excessive ou une sensation désagréable contre-indiquent la baignade en eau insuffisamment chaude.
- Si un enfant ne supporte pas la température standard de la piscine, on peut essayer les baignades après les bébés-nageurs car la température de l'eau est franchement augmentée pour ces occasions (autour de 32°C). La mairie concernée est en mesure de donner les jours et créneaux horaires alloués.
- À la sortie du bain, faites attention à ce qu'il ne prenne pas froid et se sèche rapidement, aidez-le à s'essuyer. Ceci est particulièrement important en hiver.
- En cas d'eau très fraîche (l'océan par exemple), mieux vaut éviter les bains prolongés, mais la baignade est possible avec la même vigilance.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Suppléer ou compenser la fonction musculaire

- ▶ L'utilisation d'un scooter électrique peut lui éviter de s'épuiser à se déplacer au rythme des autres ou sur de longues distances et limiter le risque de chute. Il préserve ainsi ses capacités pour le reste des activités motrices de la journée.
- ▶ À terme, l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique lui permet d'être autonome dans ses déplacements.
- ▶ L'utilisation d'**aides techniques** (téléphone mains libres, ordinateurs, télécommande, rehaussement des plans de travail ...) préserve l'autonomie dans la vie quotidienne.

➤➤ Améliorer son autonomie dans son environnement



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). Ce phénomène est d'autant plus néfaste qu'il survient chez un enfant en pleine croissance.
- 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, surtout en période de croissance, peut être source de déformations.
- De plus, le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou musculaires

*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.

Des déformations orthopédiques fréquentes

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, certaines articulations des membres inférieurs, comme les chevilles, les genoux ou les hanches n'atteignent plus à terme l'extension complète (*pied équin*, *flexum* du genou, flexum de hanche).

De l'importance d'avoir des pieds en bonne position

- Dans la myopathie de Duchenne, le tendon d'Achille a tendance à se rétracter (pied équin), le talon et le pied à tourner vers l'intérieur (varus),
- Prévenir et limiter ces déformations est important car elles modifient la station debout et la marche. Elles favorisent aussi la survenue de déformations des genoux, puis des hanches et de la colonne vertébrale. Elles peuvent enfin être douloureuses, y compris lorsque la marche n'est plus possible.

- Au niveau du **tronc**, les déséquilibres musculaires peuvent entraîner un bassin oblique, une *scoliose*, une *cyphose*... En l'absence de prise en charge orthopédique, l'affaissement du dos altèrera, à terme, la fonction respiratoire et rendra la position assise inconfortable, voire douloureuse.
- Les déformations articulaires des **membres supérieurs** apparaissent plus tardivement. Les articulations des coudes, des poignets et des doigts peuvent être enraidies (flexum de coude, de poignet, mains semi-fermées). Ces articulations nécessitent aussi une prise en charge précoce afin de prévenir leur enraidissement et leur déformation gênante à terme pour l'usage des mains et des doigts

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.
- La réduction des activités physiques réduit également la sollicitation mécanique des os, ce qui favorise leur déminéralisation (*ostéoporose*).
- Le traitement prolongé par corticoïdes contribue également l'apparition d'une ostéoporose, laquelle peut devenir douloureuse à la longue et entraîner une fragilité osseuse avec le risque de voir survenir des fractures.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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



Les **aptitudes psychomotrices** sont les capacités à accomplir des gestes complexes et adaptés à un but (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). Elles intègrent non seulement des capacités motrices (mettre en mouvement de telle(s) ou telle(s) partie(s) du corps, gestuelle) mais aussi notre vie psychique (affective, intellectuelle, émotionnelle, relationnelle...) : par exemple la manière dont on marche ou notre habileté est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué... Elles s'acquièrent au cours du développement (développement psychomoteur de l'enfant).

Fractures liées à l'ostéoporose : les vertèbres aussi

- L'ostéoporose augmente le risque de fracture des os « longs » (comme le fémur, au niveau de la cuisse). Elle favorise également les fractures des vertèbres, pour des chocs moins importants qu'habituellement. Une simple chute de sa hauteur suffit parfois. Or, dans la myopathie de Duchenne, le risque de chute ou de traumatismes est plus important.
- La fracture d'une vertèbre, ou tassement vertébral, peut passer inaperçue. Elle se traduit souvent (mais pas toujours) par des douleurs du dos, lesquelles sont soulagées par la position allongée. Une radiographie de la colonne vertébrale met en évidence la fracture, montrant une vertèbre « aplatie ».
- Il est important d'être attentif au risque de fracture des vertèbres car leur répétition peut favoriser, à terme, une déformation de la colonne vertébrale.

La prise en charge orthopédique

Essentielle, la **prise en charge orthopédique** est indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...). Elle est indispensable pour conserver la souplesse des muscles, des tendons et des articulations afin de préserver l'autonomie (maintien de la fonction motrice le plus longtemps possible), de prévenir et de limiter l'importance des déformations et des douleurs, d'améliorer le confort.

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la prise en charge orthopédique consiste en :
 - une **mobilisation passive** de toutes les articulations du corps, en insistant sur certaines (pieds, hanches, colonne vertébrale, mains et doigts, coudes, épaules, nuque...) en fonction de l'évolution de la maladie ;
 - un travail **actif aidé** si possible, qui participe à l'entretien articulaire et musculaire ; il peut être aidé de façon manuelle, avec un appareil ou encore en **balnéothérapie** ;
 - des **massages** ;
 - l'**installation dans une bonne position** (pour prévenir les déséquilibres articulaires), mais aussi une **alternance de positions** différentes (assise, debout, couchée) au cours de la journée ;
 - une séance de **verticalisation quotidienne** pour entretenir la solidité du squelette en favorisant sa minéralisation, lorsque la station debout spontanée n'est plus possible.

Quand commencer la prise en charge orthopédique ?

La prise en charge orthopédique doit débuter très précocement, dès le diagnostic fait, et se poursuivre à tous les âges de la vie. Elle repose sur la kinésithérapie, l'appareillage (orthèses), et, de plus en plus rarement, sur la chirurgie.

- Pendant l'enfance et l'adolescence, elle est particulièrement orientée vers l'entretien des aptitudes psychomotrices, le maintien des alignements articulaires tout au long de la croissance et la conservation de la souplesse de la cage thoracique.
- À l'âge adulte, les objectifs sont le confort et le maintien du meilleur niveau d'autonomie possible par l'entretien articulaire et fonctionnel.

Un bilan complet pour définir un programme de soins sur mesure

Les bilans articulaires, musculaires, fonctionnels détaillent de façon précise le retentissement de l'atteinte musculaire. Ils permettent d'adapter la prise



en charge orthopédique aux particularités de chacun et à l'évolution de la maladie.

Chez l'enfant atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, ces bilans ont lieu **1 à 2 fois par an** et leur fréquence est adaptée selon les besoins et le stade évolutif.

- Le bilan **fonctionnel** global évalue la fatigabilité et le retentissement de la maladie sur les gestes de la vie quotidienne : qualité de la marche même avec appareillage, façon de se relever d'un siège ou de la position accroupie, gêne pour s'habiller, faire sa toilette, se coiffer, manger, écrire à la main, à l'ordinateur...

- Le bilan **ostéo-articulaire** analyse la position et mesure les amplitudes des mouvements (flexion, extension...) de toutes les articulations et parties mobiles du tronc et des membres (épaule, coude, poignet, mains et doigts pour les *membres supérieurs* ; hanches, genoux, pieds et orteils pour les *membres inférieurs*), sans oublier le cou et la mâchoire inférieure.

En bougeant les différentes parties des membres, le médecin ou le kinésithérapeute évalue l'importance et la réductibilité des *déformations orthopédiques* (*rétractions musculo-tendineuses*, raideurs, désaxations articulaires éventuelles).

L'évaluation de la colonne vertébrale et du bassin se fait dans différentes positions (debout, assise, fléchie en avant). Pendant la croissance, elle est complétée par des *radiographies* de face et de profil en position debout, assise et couchée.

- Le bilan **musculaire** détermine l'importance et la répartition de la diminution de force musculaire. Il précise quels muscles sont affaiblis en mesurant la force de chaque groupe musculaire (*testing musculaire manuel*, dynamométrie, *MyoTools*...) et/ou en analysant la capacité à faire un geste simple comme par exemple relever la pointe du pied ou porter la main à sa bouche (*score fonctionnel de type MFM ou MIF*).

SOMMAIRE **TABLE DES MATIÈRES**

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).

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire, notamment la **Mesure de Fonction Motrice (MFM)** ou encore 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.

Les *MyoTools*, pour une évaluation ultra-précise

- Développés par l'Institut de Myologie (Paris), les *MyoTools* sont des outils conçus pour mesurer la force musculaire et évaluer les capacités fonctionnelles des membres supérieurs.

- le *MyoGrip* mesure la force (dynamomètre) de serrage des doigts, que l'on appelle la force de préhension ;
- le *MyoPinch* est un dynamomètre mesurant la force de la pince pouce-index ;
- le *MoviPlate* évalue la fatigabilité des muscles qui servent à fléchir et à étendre le poignet et les doigts.

- Contrairement aux outils d'évaluation plus classiques, les *MyoTools* sont des instruments de haute précision. Ils permettent de mesurer des niveaux de force très faibles et de détecter une perte ou un gain de force minime, ce qui les rend particulièrement adapté à l'évaluation et au suivi des enfants et des adultes atteints de maladie neuromusculaire.

Entretenir la souplesse et les amplitudes articulaires

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la prise en charge orthopédique s'attache à prévenir la survenue et à limiter l'importance des rétractions musculo-tendineuses et des déformations articulaires.

Pour ce faire, le kinésithérapeute mobilise les articulations dans toute l'amplitude possible, assouplit et étire les tendons de façon régulière, à raison de **3 à 5 séances par semaine**, selon l'âge et l'évolutivité de la myopathie.

- ▶ La mobilisation des chevilles, des pieds et des orteils et l'étirement des tendons d'Achille et des voûtes plantaires contribue à conserver la meilleure souplesse possible et à prévenir la déformation en « *varus équin* » du pied (pied qui tourne en dedans et pointe vers le bas).
- ▶ Mobiliser et étirer les hanches et les tenseurs du *fascia lata* (notamment) prévient une malposition de hanche en flexion qui peut devenir douloureuse à long terme.
- ▶ La mobilisation et les étirements des articulations des poignets, des mains et des doigts favorisent l'ouverture de la main, le maintien du poignet et des doigts en « position de fonction » c'est-à-dire dans la position qui permet aux articulations de remplir correctement leur fonction.
- ▶ Il est nécessaire aussi d'entretenir la souplesse de la cage thoracique, de la colonne vertébrale, du cou, des épaules, des coudes.

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...
- Chez l'enfant et l'adolescent, savoir aménager des plages de « vacances », sans kinésithérapie, est important pour faciliter l'acceptation de la prise en charge.
- 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 entraîner de douleurs. Elle ne doit pas non plus trop fatiguer la personne afin de 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 MATIERES

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

- Pour son suivi quotidien, il peut être plus simple de choisir un cabinet de ville 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 le domaine des maladies neuromusculaires, ou 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 de maladie neuromusculaire.
- Même sans connaître les maladies neuromusculaires, tout kinésithérapeute connaît les stratégies adaptées pour une bonne prise en charge en cas de myopathie de Duchenne, fonction des bilans articulaire, musculaire et fonctionnel, de la prescription médicale et du projet de vie du malade.



▪ Il est conseillé de communiquer les coordonnées de son kinésithérapeute aux médecins en charge du suivi afin qu'ils puissent lui adresser les comptes rendus et recommandations nécessaires.

L'ergothérapie facilite la réalisation des activités de la vie quotidienne

L'atteinte des muscles des mains se manifeste, tardivement, par une fonte (*amyotrophie*) et un manque de force de certains muscles des doigts obligeant à adapter son geste et/ou à trouver des objets pratiques et faciles à utiliser (gros manche, pince...) pour faciliter la prise en main des objets. Les rétractions musculo-tendineuses et les déformations des doigts et des mains peuvent avoir à terme un fort retentissement fonctionnel. C'est pourquoi elles nécessitent une prise en charge **précoce**, avant leur apparition afin de prévenir et de limiter leur survenue.

► L'ergothérapie permet de faire le **bilan de la réalisation des activités de la vie quotidienne** et d'identifier des stratégies de compensation spontanées qui risquent, à terme, d'entraîner des lésions articulaires (douleur, gêne fonctionnelle aggravée).

► L'*ergothérapeute* propose des **moyens de faciliter les activités** : modification des stratégies de réalisation, entraînement, adaptation de l'environnement, attribution d'aides techniques.

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

Le kinésithérapeute peut vous former à des exercices à réaliser seul (*auto-rééducation*) afin de prolonger la kinésithérapie au domicile. 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.

► Les exercices comportent des étirements (tendon d'Achille, plante des pieds...) à réaliser au quotidien, souvent le soir au moment du coucher ou à la sortie du bain.

Adopter une bonne position

Une « bonne position » du corps préserve le confort, la souplesse et les possibilités fonctionnelles. C'est une position qui maintient des axes et des amplitudes articulaires physiologiques, et qui entraîne une bonne répartition des pressions.

▪ Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, des appareillages orthopédiques (*orthèses*) permettent de maintenir en bonne position, en prévenant l'apparition d'une déformation et/ou en compensant une faiblesse musculaire. Ils sont complémentaires de la kinésithérapie et concernent surtout les membres inférieurs, plus rarement les mains.

▪ Au fauteuil roulant, il n'existe pas une seule bonne position (dont il ne faudrait pas changer au cours de la journée) mais une multitude. La meilleure est toujours la prochaine : celle qui soulage les points d'appui.

Les pieds

Compte tenu de la tendance à la rétraction du tendon d'Achille (*pied équin*) et de celle du talon et du pied à tourner vers l'intérieur (*varus*), l'installation des pieds en bonne position consiste à les caler bien à plat, à angle droit par rapport à la jambe. Ce maintien ne sera utilisé au début que la nuit car, le jour, la position naturelle (sur la pointe des pieds) facilite la marche.

L'ergothérapeute s'attache à maintenir, restaurer et permettre les activités de la vie quotidienne de manière sécurisée, autonome et efficace. Ce professionnel de santé prévient, réduit ou supprime les situations de handicap en tenant compte des habitudes de vie et de l'environnement. Pour ce faire, l'ergothérapeute évalue les besoins et les attentes de la personne atteinte de maladie neuromusculaire avant de lui fournir différentes solutions pour maintenir ou développer son autonomie: stratégies de restauration ou de compensation, aides techniques, aménagement des lieux de vie...



Les **attelles cruro-pédiées** sont des appareils orthopédiques qui maintiennent la cuisse et la jambe jusqu'au pied.

► Le port régulier d'**attelles** suro-pédiées (qui maintiennent le pied et la jambe) ou **cruro-pédiées** (qui permettent aussi de lutter contre le flexum du genou) la nuit, puis dans la journée pour la marche et la verticalisation, permet en général le maintien en bonne position des articulations des membres inférieurs.

Ces attelles seront d'autant mieux tolérées que leur port n'entraîne pas de douleur. Or pour ne pas faire mal, elles ne doivent pas « tirer » sur des muscles et des tendons rétractés. Leur utilisation doit donc commencer tôt, avant l'apparition de rétractions musculo-tendineuses.

Des compromis pour faciliter l'acceptation

Porter des attelles n'est pas toujours facile à accepter, notamment chez les plus petits et à l'adolescence. Sans compter les périodes de « ras-le-bol » qui ne manquent de survenir à tout âge...

Après en avoir discuté avec le médecin en charge du suivi, des aménagements sont envisageables pour alléger (un peu) cette contrainte tout en restant efficace. Il peut s'agir, par exemple, d'alterner le port de l'orthèse droite et de l'orthèse gauche un jour sur deux, de planifier des nuits sans, de mettre en place les orthèses la journée sur les temps de repos, dans le fauteuil roulant électrique.

Mon enfant devra-t-il porter des chaussures orthopédiques ?

Il pourra porter des chaussures classiques longtemps. Des chaussures orthopédiques sont nécessaires uniquement lorsqu'il existe des déformations importantes des pieds, qui rendent le port de chaussures classiques impossible, inconfortable et/ou entraînent des lésions sur la peau.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

La mise en place d'une orthèse en pratique

- Choisir une orthèse adaptée nécessite de faire un bilan complet de l'état articulaire et musculaire avec un spécialiste (kinésithérapeute, podologue, orthoprothésiste ou ergothérapeute).
- Plusieurs critères de choix entrent en jeu : faiblesse musculaire, déformations orthopédiques... Les aspects esthétiques sont aussi pris en compte, même s'il existe des contraintes techniques qui ne permettent pas tout.
- Il faut souvent faire plusieurs essais pour trouver le bon appareillage.
- Une période d'adaptation d'au moins un mois est nécessaire. Si passé ce délai l'orthèse n'entraîne aucune amélioration, voire provoque des douleurs, c'est qu'elle n'est pas adaptée.

Les hanches

► La position couchée à plat ventre (sans cambrer le dos) contrebalance la tendance au *flexum* des hanches.

Le bassin

Le bassin doit être positionné horizontalement tant en position couchée qu'assise. Son asymétrie favorise en effet la déviation de la colonne vertébrale en *scoliose*.

Les mains

► Des attelles de repos et/ou fonctionnelles (c'est-à-dire qui maintiennent les articulations tout en facilitant les mouvements) contribuent à éviter ou à limiter les déformations des mains.



En position assise au fauteuil

Utiliser plusieurs heures par jour un fauteuil roulant soumet le corps aux contraintes d'une position assise statique et souvent immobile.

- Être bien assis dans son fauteuil roulant est essentiel pour :
 - prévenir et limiter les sensations d'inconfort, les douleurs, les déformations orthopédiques et les escarres,
 - préserver ou améliorer ses capacités fonctionnelles motrices,
 - optimiser la réalisation d'activités, l'autonomie et l'intégration sociale mais aussi le fonctionnement de la respiration et de la digestion.

► Le bon positionnement au fauteuil roulant est une démarche mise en œuvre de façon préventive.

Un « bilan postural » devrait être réalisé dès l'attribution du premier fauteuil roulant, puis régulièrement tout au long de la vie : lors du renouvellement du fauteuil, en cas de changement de situation (modification du poids, des capacités motrices, des activités...), après une arthrodèse vertébrale, en cas de douleurs, d'escarres...

► Les solutions proposées pour optimiser l'installation assise sont personnalisées, adaptées à la morphologie, aux conséquences de la myopathie, à la durée passée chaque jour dans le fauteuil, aux activités quotidiennes de la personne...

Elles peuvent nécessiter de changer de fauteuil ou de faire appel à des aides techniques à la posture adaptées au fauteuil actuel (coussins d'assise, dossier, appui-tête...).

► Pour améliorer son installation au fauteuil roulant, on peut consulter le médecin de sa consultation neuromusculaire habituelle, qui oriente vers un médecin de médecine physique et de réadaptation et/ou un ergothérapeute, voire vers une équipe pluridisciplinaire (médecin, ergothérapeute, revendeur de matériel...) spécialisée d'une « clinique du positionnement ».

Le Service Régional de l'AFM-Téléthon de votre région peut aussi vous indiquer des professionnels spécialistes du bon positionnement au fauteuil.

Bien assis dans son fauteuil roulant

Optimiser son positionnement au fauteuil roulant est primordial à toutes les étapes de la maladie. Un Repère Savoir & Comprendre de l'AFM-Téléthon explique pourquoi. Ce document détaille également les spécificités de la position assise en cas de maladie neuromusculaire et les moyens d'améliorer son installation au travers de solutions mises en œuvre par les cliniques du positionnement.

►► [Bien assis dans son fauteuil roulant](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



Changer de position

Passer de la position assise à la position couchée 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 est essentiel pour soulager régulièrement les points d'appui et limiter l'ankylose articulaire, évitant la survenue de douleur et/ou de lésions cutanées (escarres).

► L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique verticalisateur non seulement donne de la flexibilité dans les horaires des changements de position, et permet de s'adapter aux nécessités sociales (se mettre debout pour embrasser quelqu'un qui arrive...), mais autorise aussi une diversité de positions et de mouvements de plus ou moins grande amplitude (déplier un peu un genou, s'allonger ou se mettre debout, ...) qui contribue au confort.

Être debout

La verticalisation en bonne position contribue au maintien d'un bon état orthopédique.

- Une verticalisation **quotidienne** contribue à l'alternance posturale, ralentit la déminéralisation osseuse (*ostéoporose*) et lutte contre les *flexums* de hanches, les flexums de genoux et l'équin des pieds en maintenant les membres inférieurs en bonne position. La station debout favorise également l'alignement correct des vertèbres lombaires les unes au-dessus des autres, limitant leurs possibilités de dévier en *scoliose*.
- ▶ La verticalisation est proposée dès lors que le temps passé spontanément debout dans la journée devient insuffisant. Elle peut également être instaurée après l'arrêt de la marche.
- ▶ Lorsque la marche devient difficile, le port d'*attelles cruro-pédieuses* permet de conserver une marche et de poursuivre une verticalisation stable.
- ▶ Sa durée quotidienne varie en fonction de l'âge : jusqu'à 3 heures chez le jeune enfant, 1 heure pour les enfants plus âgés et les adultes.

La verticalisation en pratique

- Plusieurs dispositifs permettent de maintenir debout une personne qui n'a pas la force de le faire seule. Le choix du système de verticalisation doit se faire avec l'équipe pluridisciplinaire de la consultation spécialisée (médecin de rééducation, ergothérapeute et/ou kinésithérapeute). L'appareil doit répondre à vos besoins : être transportable ou statique, être utilisable au domicile ou à l'école, ...
- La verticalisation statique (ou fixe) permet de maintenir la station debout en toute sécurité grâce à une table de verticalisation ou « *standing* ». Elle nécessite la réalisation de transferts du fauteuil roulant à la table de verticalisation. L'ajout d'une tablette amovible permet d'avoir d'autres activités pendant la verticalisation (écrire, jouer, lire, manger...).
- La verticalisation dynamique offre la possibilité de gérer soi-même le niveau de verticalisation, le choix des horaires et le temps de verticalisation. Elle se fait essentiellement grâce aux fauteuils roulants verticalisateurs. Ils permettent de changer de position plusieurs fois au cours de la journée, de se tenir en position debout de façon autonome et offrent, de surcroît, la possibilité de se mettre au niveau des personnes debout. Par contre les positions articulaires sont souvent rigoureuses sur le plan orthopédique.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

La prise en charge orthopédique repose aussi sur la chirurgie

- Si la rééducation et les appareillages ne parviennent pas à stabiliser une déformation orthopédique, le recours à la chirurgie peut être envisagé. Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la chirurgie concerne plus fréquemment les membres inférieurs et la colonne vertébrale.
- Avant toute intervention, un bilan anesthésique soigneux est réalisé au point de vue cardiologique, respiratoire et nutritionnel.
- Une préparation à la chirurgie, par l'intensification de la prise en charge respiratoire et orthopédique, peut être nécessaire.

Chirurgie orthopédique des membres inférieurs

Les interventions sur les membres inférieurs sont aujourd'hui moins fréquentes que par le passé.

- Elles peuvent toutefois être proposées en relais de la kinésithérapie et de l'appareillage pour traiter des *rétractions musculo-tendineuses* de la hanche, du genou ou du pied qui sont douloureuses ou fixées, générant des difficultés à se chauffer, à positionner les pieds dans le fauteuil roulant, en station assise ou lors des séances de verticalisation.



- L'objectif est de redonner une position confortable et fonctionnelle, en libérant (section ou allongement) les tendons rétractés. Ce type d'intervention est appelé *ténotomie*.
- La mise en place temporaire de plâtres correcteurs successifs peut aussi permettre de regagner de la flexion dorsale des pieds (réduction de l'équin) et redonner ainsi une meilleure aisance à la marche.
- Elle nécessite une prise en charge postopératoire très rigoureuse, tant sur le plan de la lutte contre la douleur que sur celui de la kinésithérapie (*mobilisations passives* et postures précoces et quotidiennes) et de l'appareillage.
- N'hésitez pas à vous faire expliquer par le chirurgien orthopédiste ou le médecin de rééducation ce que vous pouvez attendre d'une telle intervention dans votre situation particulière.

Chirurgie de fixation de la colonne vertébrale

La large utilisation des *corticoïdes* chez les enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne a réduit la nécessité de recourir à une opération précoce de la colonne vertébrale.

- Pilier de la cage thoracique, la colonne vertébrale (ou rachis) a une importance fondamentale tant pour respirer que pour se tenir debout ou assis. L'affaiblissement des muscles qui maintiennent le rachis favorise son arrondissement excessif (*cyphose*) et/ou sa déviation (*scoliose*).
- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, l'arrêt de la marche accélère l'apparition ou l'aggravation d'une déformation de la colonne.
- La chirurgie orthopédique corrige ou stabilise la colonne vertébrale. Elle améliore le confort en position assise, les douleurs et la fonction respiratoire si elle est réalisée au bon moment.

La décision d'opérer est prise au cas par cas, en fonction de critères précis relatifs à l'évolution de la déformation (*scoliose*, *lordose*), l'état cardiaque, respiratoire et nutritionnel, la présence éventuelle de fractures vertébrales, le contexte familial et l'âge. Elle tient compte également de l'existence ou non d'un traitement par corticoïdes car, en son absence, la scoliose risque de progresser.

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

La **cyphose** est une exagération pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos : le dos est voûté, exagérément arrondi.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une **lordose** est une cambrure de la colonne vertébrale. Il existe normalement une lordose lombaire (au niveau du creux des reins) et une lordose cervicale (au niveau de la nuque). Une lordose devient pathologique lorsqu'elle est exagérée (*hyperlordose*).

A quel âge doit être réalisée l'arthrodèse vertébrale lorsqu'elle est nécessaire ?

La date de l'arthrodèse est décidée en fonction du bilan cardiaque, des explorations fonctionnelles respiratoires, de la vitesse d'évolution de la déformation du dos et de la maturité osseuse, souvent vers l'âge de 13 – 14 ans.

L'état nutritionnel, un critère essentiel

- Lorsque le poids est insuffisant pour la taille, redresser la colonne vertébrale par une intervention chirurgicale risque de provoquer une complication digestive : la « pince aorto-mésentérique », qui correspond à la compression d'une partie du tube digestif (duodénum) entre deux vaisseaux (l'aorte et l'artère mésentérique).
- La chirurgie du dos sera donc reportée en cas de dénutrition très importante, le temps d'une renutrition adaptée, parfois par voie entérale (sonde naso-gastrique, gastrostomie). Ce préalable à une intervention dans de bonnes conditions nutritionnelles peut durer plusieurs mois.

Un traitement chirurgical adapté à la gravité de la scoliose

L'opération de la colonne vertébrale est pratiquée en centre spécialisé.

► Elle nécessite une prise en charge médicale renforcée avant et après l'opération, notamment sur le plan respiratoire.

► Deux types d'intervention sont possibles :

- l'**arthrodèse** du rachis, qui consiste à faire fusionner les vertèbres entre elles grâce à une greffe osseuse, la mise en place de tiges métalliques permettant de redresser éventuellement la colonne et de la maintenir droite, le temps que la fusion des vertèbres cicatrise ;

- l'instrumentation rachidienne sans greffe, qui consiste à redresser la colonne grâce à deux tiges métalliques maintenues entre deux points de fixation, en haut et en bas du dos.

Une stratégie anti-anémie

L'arthrodèse vertébrale expose à des pertes de sang qui peuvent être importantes. Leur impact est limité par la mise en œuvre de différentes procédures : récupération des cellules sanguines pendant l'opération et auto-transfusion pour compenser les pertes en sang, administration de médicaments comme les anti-fibrinolytiques pour diminuer le risque de saignement pendant l'opération.

Après l'opération

► Durant les premiers jours après l'opération, la position allongée sur le dos doit être strictement respectée. Des traitements **antalgiques** efficaces permettent de contrôler la douleur postopératoire. Le retour à la station assise et à la verticalisation peut être envisagé au bout de quelques jours de convalescence.

► Une rééducation respiratoire, intensifiée avant l'intervention, est remise en route très rapidement après. Elle comporte des séances de ventilation en pression positive (**insufflations passives**) et de désencombrement bronchique réparties dans la journée et la nuit.

Cette prise en charge précoce évite la survenue d'**atélectasies** (aplatissement des **alvéoles pulmonaires**), mobilise les côtes et stimule la respiration volontaire.

► On ne ralentit la prise en charge respiratoire « intensive » que lorsque la fonction respiratoire a retrouvé un niveau équivalent à celui d'avant l'intervention.

Certaines équipes préfèrent même poursuivre l'hospitalisation en réanimation ou en soins intensifs jusqu'à la récupération du niveau de **capacité vitale** d'avant l'intervention.

L'arthrodèse induit des changements au quotidien

Le redressement et la rigidification du dos par l'intervention modifient la taille, les transferts et la position assise. Ils peuvent modifier également les possibilités gestuelles. Par exemple, il peut ne plus être possible d'arrondir assez le dos pour rapprocher sa bouche de sa main.

► Il peut donc y avoir, après l'**arthrodèse** du rachis, une période d'adaptation de la gestuelle à la nouvelle posture, la nécessité d'utiliser de nouvelles aides techniques (comme les supports de bras) et/ou de changer le coussin d'assise du fauteuil roulant.

► L'utilisation de fourchettes à long manche (type fourchette à fondue) ou de verres à pied aide à porter les aliments et les boissons à la bouche.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, le thorax se soulève et l'ensemble s'étire doucement.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

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

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

L'atteinte des muscles respiratoires est un élément essentiel à surveiller et à prendre en charge dans la dystrophie musculaire de Duchenne.

- Elle est relativement tardive et ne pose pas de problème particulier dans la petite enfance mais peut entraîner, au fil des années et à bas bruit, l'installation d'une *insuffisance respiratoire* dite « restrictive » à l'adolescence ou à l'âge adulte.

- Elle fait toute la gravité de la maladie par le risque vital qu'elle peut engager à court ou moyen terme dans les formes sévères.

- Une surveillance régulière de la fonction respiratoire, dès l'enfance et tout au long de la vie, permet de mettre en œuvre les mesures de prise en charge appropriées (*kinésithérapie respiratoire, insufflations passives, toux assistée, aide au désencombrement, ventilation non invasive* nocturne...).

Cette prise en charge respiratoire s'est considérablement développée au cours des dernières décennies et a largement contribué à l'augmentation importante de l'*espérance de vie* avec une myopathie de Duchenne.

L'atteinte des muscles respiratoires fragilise la fonction respiratoire

- Les muscles de la cage thoracique situés entre les côtes (muscles intercostaux) et le muscle diaphragme sont ceux qui vont être le plus souvent atteints dans la dystrophie musculaire de Duchenne.

- Lorsque l'atteinte musculaire entraîne une insuffisance de la fonction respiratoire, un appareil de ventilation prend le relais des muscles respiratoires. Cette *ventilation assistée*, d'abord nocturne, permet une bonne oxygénation du sang et de l'organisme tout au long de la journée, tout en assurant une période de repos aux muscles respiratoires.

Plusieurs origines intriquées

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la faiblesse progressive des muscles respiratoires est liée au processus myopathique lui-même, mais aussi à d'autres mécanismes.

- La survenue d'une déformation de la colonne vertébrale (scoliose ou surtout cyphose) et/ou celle des côtes gênent le mouvement de certains muscles respiratoires et notamment du diaphragme, le plus puissant d'entre eux.
- La commande de la respiration exercée par les centres situés dans le système nerveux central est souvent à l'origine de petites pauses respiratoires spontanées appelées « apnées », essentiellement au cours du sommeil.
- Des difficultés à avaler peuvent provoquer des fausses routes, qui se compliquent d'infections pulmonaires au rôle aggravant.

Les signes d'insuffisance respiratoire

Les *symptômes* en rapport avec l'atteinte des muscles respiratoires sont très variables.

- L'atteinte respiratoire peut se faire à **bas bruit**, par des difficultés passagères pour respirer, une toux peu efficace, des infections pulmonaires à répétition, voire de simples maux de tête ou des sueurs, surtout au réveil, une perte d'appétit (avec comme conséquence un amaigrissement) ou tout simplement une fatigue accrue avec par exemple des difficultés à se concentrer et une somnolence durant la journée.

C'est dire l'importance de réaliser des tests respiratoires à intervalles réguliers, de façon systématique.

L'insuffisance respiratoire se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) qui arrive aux poumons. Selon son importance, elle peut n'entraîner aucune gêne, ou se manifester par un essoufflement exagéré à l'effort, de fréquentes infections respiratoires (bronchites à répétition), des maux de tête au réveil...

Elle est détectée par des examens de la fonction respiratoire (explorations fonctionnelles respiratoires, mesure des gaz du sang...) lesquels orientent la prise en charge (kinésithérapie respiratoire, médicaments, ventilation assistée...).

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le système nerveux central comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

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). 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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Dans d'autres cas, l'atteinte respiratoire s'exprime de **manière évidente** : difficultés à expectorer, encombrement des bronches, impression d'avoir le souffle court, survenue fréquente d'infections (bronchites, pneumonies).
- Dans les cas extrêmes, il peut s'agir d'une **insuffisance respiratoire aiguë** (ou **décompensation respiratoire aiguë**), souvent précipitée par la survenue d'une infection (parfois une simple rhinopharyngite), pouvant mettre rapidement en jeu la vie de la personne atteinte.

Les signes d'alerte en pratique

Des sueurs, une coloration bleuâtre des lèvres et ongles, une respiration plus rapide que d'habitude sont les signes d'une insuffisance respiratoire aiguë. Ils doivent faire appeler le Samu en composant le 15.

Surveiller la fonction respiratoire en faisant des bilans réguliers

Les paramètres respiratoires sont régulièrement surveillés lors des bilans en *consultation spécialisée* multidisciplinaire afin d'apprécier l'importance du déficit respiratoire et, le cas échéant, l'efficacité de l'assistance ventilatoire : *explorations fonctionnelles respiratoires* (EFR) avec notamment mesures de la *capacité vitale* et des pressions inspiratoire et expiratoire maximales, recherche de *symptômes* tels que troubles du sommeil, maux de tête, fatigabilité accrue.

Évaluer la fonction respiratoire 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.
- Le **sniff test** consiste à effectuer un effort de reniflement maximal, aussi intense et rapide que possible. Une narine est munie d'un bouchon au travers duquel un cathéter mesure la pression inspiratoire lors du reniflement, l'autre reste perméable. C'est un examen est praticable chez les plus petits.

- Dans la myopathie de Duchenne, des EFR sont le plus souvent réalisées **tous les ans** à partir de l'âge de 6 ans et jusqu'à l'âge de 12 ans, puis plus fréquemment (souvent tous les six mois).
- Une exploration de la toux complète les EFR. Elle repose sur la mesure du débit expiratoire de pointe à la toux (DEPT), réalisé en soufflant dans un petit appareil lors d'un effort de toux.

Je ne comprends pas : mon fils a eu une radiographie de la colonne vertébrale, et on lui redemande une radio du thorax pour voir ses poumons...

Une radiographie est un peu comme une photographie : on peut mettre au point au premier plan et laisser flou l'arrière-plan, ou l'inverse. Pour ce faire, on modifie les réglages non seulement pour définir la zone qui doit être au point (la colonne vertébrale est en arrière des poumons) mais aussi pour régler l'intensité des rayons selon la plus ou moins grande facilité avec laquelle les différents tissus du corps laisse passer les rayons X. Or, le tissu des poumons ne laisse pas passer les rayons radiographiques de la même façon que le tissu osseux. C'est pourquoi, le radiologue doit faire des séries de clichés différentes selon qu'il s'intéresse aux os ou aux tissus « mous » (muscles, organes...).



▪ La recherche d'une éventuelle *hypoventilation alvéolaire* nocturne, qui traduit une respiration insuffisante pour rejeter le *gaz carbonique*, est systématique.

Elle repose sur :

- la mesure de la **saturation du sang en oxygène** grâce à un simple capteur placé au bout d'un doigt, et de la **pression en gaz carbonique** transcutanée (capteur sur le lobe de l'oreille). Ces deux analyses sont réalisables à domicile.

- la **polygraphie respiratoire**, plus complète et plus précise, permet grâce à différents capteurs de mesurer au moins cinq paramètres dont la saturation du sang en oxygène, les mouvements respiratoires du thorax et du ventre, la fréquence des battements du cœur ou l'*électrocardiogramme*...

Elle est souvent réalisée à l'hôpital, notamment chez l'enfant.

- encore plus complète, la **polysomnographie** enregistre *a minima* six paramètres (effort respiratoire, électrocardiogramme, *électromyogramme*...) pendant le sommeil. Cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital.

La kinésithérapie respiratoire

Plusieurs techniques sont utilisées pendant les séances pour désencombrer les voies respiratoires et les poumons, entretenir la mobilité et la souplesse de l'appareil respiratoire, augmenter la quantité d'air qui entre dans les poumons et réduire le risque d'infection respiratoire : mobilisations passives, *insufflations passives*, mobilisations actives.

► L'organisation des séances est adaptée selon l'âge de la personne, la force de ses muscles respiratoires et sa fatigabilité (2 à 5 séances par semaine, accompagnées de petits exercices ludiques pour les plus jeunes).

► Les insufflations passives favorisent la croissance thoraco-pulmonaire et le bon fonctionnement des *alvéoles pulmonaires* : l'utilisation d'appareils dits « relaxateurs de pression » (Alpha 300® ou autre) contribue à bien modeler le thorax et à faire grandir les poumons.

La toux assistée et le drainage bronchique

L'affaiblissement des muscles expiratoires (dont les muscles abdominaux) retentit sur l'efficacité de la toux. Les sécrétions produites en permanence par l'appareil respiratoire stagnent dans les voies aériennes et ne sont pas éliminées par la toux. Cela favorise la survenue d'infection broncho-pulmonaire.

► L'**utilisation quotidienne** de techniques manuelles et/ou d'appareils de *toux assistée* prévient la survenue d'encombrements bronchiques à répétition lorsque les muscles ne permettent plus d'avoir une toux efficace et d'expectorer. Elles sont primordiales pour conserver des voies aériennes dégagées, avec ou sans *ventilation assistée*.

La toux assistée en pratique

▪ Dès lors que les résultats des bilans respiratoires indiquent une diminution de la capacité à la toux (débit de pointe ou DEP inférieur à 180 litres/minute), la toux assistée est pratiquée régulièrement par l'entourage à la demande, chaque fois que la personne concernée en ressent le besoin (gêne respiratoire, irritation à la base de la trachée...).

▪ La personne et son entourage sont formés à ces techniques en dehors de périodes critiques (encombrement très important) par l'équipe médicale et paramédicale qui assure le suivi respiratoire.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Bien utiliser l'Alpha-300 et autres relaxateurs de pression

Lorsqu'une maladie neuromusculaire altère la fonction respiratoire, les relaxateurs de pression comme l'Alpha 300 (ou son prédécesseur l'Alpha 200) sont utilisés au quotidien pour développer et préserver les capacités respiratoires. L'AFM-Téléthon a publié un Repères Savoir & Comprendre dédié à leur bon usage. Illustré de nombreuses photos, ce document répond à des questions très concrètes sur les modalités d'utilisation de l'Alpha 300 (quand, à quel rythme, comment, quels réglages...).

►► Du bon usage de l'Alpha 300 et autres relaxateurs de pression, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- La toux assistée peut être complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute. Le drainage bronchique facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires et est nécessaire en cas d'infection pulmonaire.
- Des aides instrumentales d'in-exsufflation (*Clearway*®, *CoughAssist*®, *Percussionnaire*®...) à domicile aident aussi au désencombrement des voies aériennes.

Mon fils de 14 ans atteint de myopathie de Duchenne a sans cesse le nez pris l'hiver pendant plusieurs mois, sans pour autant avoir d'infection ou d'allergie respiratoire. Est-ce dû à sa maladie ?

Comment l'aider ?

- L'obstruction nasale (avoir le nez bouché) n'est pas un signe classique de dystrophie musculaire de Duchenne. Les muscles du visage sont classiquement touchés au stade tardif de l'évolution, mais aucune répercussion sur les fosses nasales n'a été décrite.

Par contre, l'augmentation du volume de la langue (macroglossie) et la faiblesse des muscles de la gorge peuvent entraîner une respiration nocturne par la bouche dans la dystrophie musculaire de Duchenne.

- Conjugués à une ambiance trop chaude et sèche pendant la nuit en hiver, cela pourrait expliquer l'obstruction nasale à cette période de l'année.

- Des moyens simples comme l'humidification de l'air dans la pièce, le maintien d'une température moyenne dans la chambre, voire la prescription d'aérosols médicamenteux pendant la journée pourraient améliorer cet état.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

En cas d'encombrement bronchique

- Compte tenu de la fragilité respiratoire potentielle des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne, une **antibiothérapie systématique** est proposée dès le début de tout encombrement du nez ou des bronches (rhume, bronchite...).
- Les médicaments utilisés pour fluidifier les sécrétions des bronches (fluidifiants bronchiques) ou réduire la toux (antitussifs) sont **contre-indiqués**, du fait de la difficulté à tousser pour expulser les mucosités ainsi fluidifiées. D'où l'importance de présenter au personnel soignant qui l'ignorerait, sa carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne ».

La carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » en pratique

- Élaborée en 2018 par la filière maladies neuromusculaires rares, Filmemus, la carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » est disponible dans les Centres de référence et de compétences maladies neuromusculaires.
- Sa petite taille (format d'une carte de crédit) permet de la glisser facilement dans un portefeuille ou un porte-cartes.
- Nominative, la carte d'urgence comporte les coordonnées du médecin traitant, du spécialiste et du centre qui assurent le suivi. Elle énumère les principales situations d'urgence possibles en lien avec la maladie (encombrement respiratoire, troubles du rythme cardiaque, douleurs osseuses, fractures...) ainsi que les traitements indiqués et contre-indiqués.
- La présenter aux professionnels de santé consultés dans un contexte d'urgence (médecin en visite à domicile, service d'urgences...) permet de les informer sur la



dystrophie musculaire de Duchenne et sa prise en charge recommandée, afin d'éviter les prescriptions à risque liée à la méconnaissance de cette pathologie.

► En période d'encombrement bronchique, la prise en charge respiratoire (désencombrement et toux assistée, ventilation non invasive...) est intensifiée de façon à soulager le travail de muscles respiratoires rapidement fatigables.

Les vaccinations

► Outre les vaccinations obligatoires et compte tenu de la fragilité respiratoire dans la dystrophie musculaire de Duchenne, les vaccinations anti-grippale (Vaxigrip®) tous les ans, et anti-pneumococcique (Prevenar 13®, Pneumovax®) sont préconisées pour limiter le risque de survenue d'infection pulmonaire.

La ventilation non invasive

Lorsque la fonction respiratoire devient insuffisante par rapport aux besoins de la personne atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne, un appareil de ventilation prend le relais des muscles respiratoires.

Le bon moment, pas avant

Le médecin propose la ventilation assistée lorsque les signes cliniques et biologiques indiquent que le recours à une assistance ventilatoire est nécessaire. Des études ont démontré qu'il ne servait à rien de la mettre en place avant, dans un but préventif.

▪ La ventilation dite « non invasive » (VNI) repose essentiellement sur la **ventilation nocturne par voie nasale** (à l'aide d'un masque nasal ou narinaire) ou plus rarement par masque bucco-nasal.

La ventilation nocturne assure une période de repos aux muscles respiratoires la nuit tout en permettant une bonne oxygénation du sang et de l'organisme le reste de la journée.

► La **ventilation non invasive** n'a pas besoin d'être utilisée 24h/24h mais il est possible d'y avoir recours, en complément, à la sieste ou à d'autres moments de la journée, en fonction de son état de fatigue.

Des bénéfices perceptibles

La VNI est jugée bénéfique par près de 9 de ses utilisateurs sur 10, selon une enquête nationale menée par l'AFM-Téléthon auprès de 445 personnes atteintes de myopathie de Duchenne et âgées de 22 ans en moyenne.

Source : *Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées*, AFM-Téléthon (Octobre 2014).

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

- Avant la mise en route d'une ventilation assistée, prenez le temps de vous faire expliquer clairement l'intérêt, les avantages et inconvénients au quotidien de ce traitement et d'exprimer vos questions et vos réticences.
- Plusieurs discussions avec les différents membres de l'équipe médicale sont nécessaires pour comprendre et pour s'approprier ces connaissances.
- Pour que la mise en place de la ventilation assistée se déroule bien, il est nécessaire d'adhérer à la démarche et de se préparer aux changements à venir dans votre quotidien.
- Si des difficultés apparaissent, signalez-les sans attendre : des solutions sont toujours possibles pour que la ventilation assistée soit confortable et efficace, conditions indispensables pour que cette prise en charge améliore vraiment la qualité de vie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

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

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

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

►► [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

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

Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

WEB <http://antadir.com>

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

La **trachéotomie** est un orifice créé chirurgicalement à la partie basse du cou. On y place un petit tube (la canule de trachéotomie) pour faire entrer de l'air directement dans les poumons par la trachée, sans passer par les voies aériennes supérieures (nez, gorge, arrière gorge)

>> **Trachéotomie et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

- La **ventilation non invasive** peut entraîner certains inconvénients à signaler à l'équipe de soins afin qu'elle y remédie : irritation cutanée au niveau de certaines zones de contact du masque, aérophagie due au passage de l'air dans l'estomac, gêne liée au bruit de la machine...

- Améliorer les surfaces de contact, diminuer la pression d'application du masque, changer de masque pour varier les appuis, faire fabriquer un masque sur mesure à partir d'un moulage facial, porter une gaine en coutil pour limiter l'expansion abdominale sont autant de solutions pour rendre confortable la ventilation assistée.

- Les appareils de ventilation et leurs accessoires (masques, tubulures...) sont fournis par des associations réunies au sein de l'**ANTADIR** (ou des prestataires privés, type Vitalaire®) en lien avec le médecin prescripteur. Il en est de même pour les réglages et la maintenance de la machine.

Prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires en pratique

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

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

- Lors de la mise en place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent.

- Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région dont vous trouverez les coordonnées

- en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon

- ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit)

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

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

La ventilation invasive

Le recours à une ventilation invasive (c'est-à-dire essentiellement à une **trachéotomie**) est rarement envisagé d'emblée, mais plutôt en cas d'intolérance ou d'efficacité insuffisante de la ventilation non invasive, ou encore d'encombrement bronchique difficile à maîtriser. La trachéotomie facilite en effet les aspirations trachéales.

- Il s'agit d'un geste chirurgical. Avoir une trachéotomie n'empêche pas toujours de parler et n'empêche pas de manger même si cela peut, parfois, engendrer des difficultés d'insertion sociale.

- La trachéotomie n'est pas toujours facile à accepter. Lorsqu'elle est nécessaire, il vaut mieux aborder le sujet avec l'équipe multidisciplinaire de référence à froid, en dehors d'un contexte d'urgence.

- Une consultation annuelle avec un médecin ORL est recommandée une fois la trachéotomie réalisée.



Prise en charge cardiaque

Dans la myopathie de Duchenne, le muscle cardiaque (myocarde) est aussi le siège d'une *dégénérescence* des *fibres musculaires* et d'une fibrose progressive. La pompe cardiaque perd alors en souplesse et en efficacité.

- Cette atteinte (*cardiomyopathie*) survient à un âge variable. Son dépistage est systématique. Des médicaments qui protègent le muscle cardiaque (cardio-protecteurs) contribuent à retarder son apparition et à ralentir son évolution. Ils sont donnés tôt, à visée préventive.

Des symptômes souvent absents

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, l'atteinte cardiaque survient presque toujours « à bas bruit » en raison de la réduction de l'activité physique. Le jeune ne se plaint généralement de rien et seule la pratique d'examen à intervalles réguliers permet de détecter la cardiomyopathie.
- Plus rarement, l'atteinte du myocarde se manifeste par un essoufflement anormal, des palpitations... C'est un peu comme si, avec le temps, le cœur devenait de moins en moins sportif : le sang est propulsé moins loin et en moins grande quantité dans la circulation. Il faut donc le propulser plus souvent et le cœur bat plus vite.

Un suivi rapproché

Un bilan comportant un *électrocardiogramme* et une *échocardiographie* est réalisé au moment du diagnostic.

- Il est renouvelé au minimum **tous les 2 ans** entre l'âge de 5 ans et celui de 10 ans, **puis tous les ans**, même en l'absence de *symptômes*.
- Un bilan cardiaque est également systématique avant toute intervention chirurgicale importante.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Electrocardiogramme et échocardiographie

- Très souvent, les enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne présentent des grandes ondes électriques dans certains territoires cardiaques à l'*électrocardiogramme* et une tendance de leur cœur à battre plus vite (*tachycardie*), sans que cela affecte leur état de santé.

L'électrocardiogramme en pratique

- L'électrocardiogramme, ou ECG, consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur au repos à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée. C'est un examen rapide (moins de cinq minutes) qui peut être fait en cabinet de médecin, à l'hôpital, voire à domicile. Les résultats vous sont communiqués de suite.
- 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 dans un second temps. 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.

L'échocardiographie en pratique

- L'échocardiographie (ou échographie cardiaque) permet de visualiser les différentes structures du cœur (cavités, parois, valves...) et d'analyser leurs dimensions et leurs mouvements. Le patient est, dans la mesure du possible, allongé sur le côté gauche et le cardiologue applique une sonde d'échographie sur la peau enduite d'un gel aqueux.

▪ Cet examen utilise les ultra-sons. Il est rapide (moins 30 minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet ou à l'hôpital et ne nécessite pas de préparation particulière (inutile d'être à jeun).

Scintigraphie cardiaque

La *scintigraphie cardiaque* évalue le fonctionnement du cœur (mesure de la *fraction d'éjection*) de manière encore plus précise que l'échocardiographie.

► Cet examen est parfois pratiqué avant une intervention chirurgicale ou lorsque l'*échocardiographie* est difficile à interpréter.

► La mesure de la fraction d'éjection par scintigraphie cardiaque est parfois répétée à intervalles réguliers pour suivre l'évolution de la fonction cardiaque. Son altération peut inciter les chirurgiens à avancer la date d'une intervention orthopédique (*arthrodèse* de la colonne vertébrale par exemple) afin d'opérer dans de meilleures conditions.

La **fraction d'éjection cardiaque** est le reflet de la capacité du cœur à propulser le sang dans la circulation. Plus le cœur se contracte efficacement, plus la fraction d'éjection est grande.

La scintigraphie cardiaque en pratique

▪ La scintigraphie cardiaque consiste à injecter dans une veine (en général du pli du coude) un produit spécifique que l'on peut voir et filmer grâce à une caméra d'un type particulier (caméra à scintillation ou gamma-caméra). L'enregistrement d'images à intervalles réguliers permet de suivre la diffusion du produit dans le cœur et les vaisseaux sanguins. Une fois que le produit a circulé avec le sang dans toute la circulation, il est rapidement éliminé par les reins dans les urines.

▪ C'est un examen indolore (en dehors de la piqûre intraveineuse).

Dans les 24 heures qui précèdent, il est préférable d'éviter les excitants (café, thé, boissons chocolatées...) qui gênent l'interprétation des résultats.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Épreuve d'effort

En prévision d'une intervention chirurgicale (arthrodèse), il peut être utile d'évaluer la fonction cardiaque « à l'effort ».

► Dans ce cas, les mêmes examens que précédemment sont réalisés mais avec injection d'une substance qui accélère le rythme du cœur : la dobutamine (Dobutrex®). Elle est injectée en augmentant la dose progressivement de façon à respecter les capacités fonctionnelles du cœur. On mesure ainsi les réserves de force de contraction que le cœur peut développer au maximum.

► Cette épreuve d'effort reste très rarement réalisée.

Préserver la fonction cardiaque le plus longtemps possible

Des médicaments permettent de ralentir les conséquences cardiaques de la dystrophie musculaire de Duchenne. Ils sont utilisés de façon précoce.

► Un traitement par un *inhibiteur de l'enzyme de conversion* de l'angiotensine (IEC ou encore inhibiteur de l'enzyme de conversion) est habituellement commencé avant l'apparition de la moindre gêne cardiaque, à l'âge de 8-9 ans. Il retarde l'apparition de la cardiomyopathie et ralentit son évolution.

► La corticothérapie contribue également à retarder l'atteinte cardiaque et à ralentir son évolution.

► L'existence de palpitations, voire d'une accélération permanente du rythme cardiaque (tachycardie), justifie l'ajout à l'IEC d'un traitement par bêta-bloquant.



Traiter l'insuffisance cardiaque

Lorsque l'atteinte cardiaque est avérée, les médicaments habituels de l'insuffisance cardiaque (IEC, bêtabloquant, diurétiques...) sont utilisés pour la stabiliser au mieux.

▪ En revanche, il n'existe pas de consensus dans la communauté médicale quant à la possibilité d'utiliser la transplantation cardiaque (greffe de cœur) en cas d'échec du traitement par médicaments.

Une nouvelle solution en cours d'évaluation

En 2018, un dispositif d'assistance du ventricule gauche a été implanté pour la première fois en France à deux adultes (20 et 40 ans) atteints d'une myopathie de Duchenne pour l'un et d'une myopathie de Becker pour l'autre. Ils avaient une insuffisance cardiaque grave. Depuis, une troisième personne a bénéficié du même dispositif, dans la même indication.

▪ Le dispositif d'assistance ventriculaire (DAV) ne prend pas la place du cœur. Il effectue le travail du ventricule gauche, du ventricule droit ou des deux. Il est d'habitude utilisé dans l'attente d'une greffe cardiaque.

Les trois personnes opérées en France ne pouvaient pas bénéficier d'une telle greffe. La mise en place d'un DAV a permis de suppléer la défaillance de leur ventricule gauche.

▪ Ce dispositif est placé à l'extérieur du cœur, sur sa pointe. Il aspire le sang qui arrive dans le ventricule gauche et l'envoie dans l'aorte, une grosse artère qui apporte le sang chargé d'oxygène et de nutriments vers tous les organes. Le DAV gauche est relié par un câble, qui ressort par un orifice minime au niveau du ventre, à un appareil de contrôle et à de petites batteries à toujours porter sur soi. Avoir un DAV gauche n'empêche ni de vivre chez soi, ni de se déplacer.

▪ Si les bons résultats des interventions pratiquées en France se confirment, ce dispositif pourrait être proposé à d'autres personnes atteintes de myopathie en insuffisance cardiaque.

Sources : AP-HP, communiqué de presse du 5 septembre 2018 ; Centre Fédéral d'Expertise en Soins de Santé (KCE), Les dispositifs d'assistance ventriculaire gauche dans le traitement de l'insuffisance cardiaque terminale – Rapport de synthèse 264Bs (2016).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prise en charge digestive

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.

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.

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

➤ Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les **muscles lisses** présents dans la paroi du tube digestif sont également concernés par le processus myopathique de la dystrophie musculaire de Duchenne.

- Leur atteinte peut entraîner des troubles du **transit intestinal** (constipation, **fécalome**, voire occlusion intestinale) et un reflux gastro-œsophagien.
- L'atteinte des muscles de la gorge est inconstante et généralement tardive. Elle peut être à l'origine de **fausses routes**.
- Ces difficultés peuvent retentir sur la façon de s'alimenter et l'état nutritionnel.

► Leur prise en charge (rééducation, soins dentaires, mesures diététiques, orthophonie, traitements médicamenteux, massages abdominaux par le kinésithérapeute/la famille...) aide à mieux les gérer au quotidien et à préserver un état nutritionnel satisfaisant.

Des difficultés fréquentes

Selon une enquête nationale de l'AFM-Téléthon menée auprès de 445 personnes atteintes de myopathie de Duchenne, âgées en moyenne de 22 ans, 83% ont des symptômes digestifs, le plus souvent des difficultés à avaler et des troubles du transit intestinal dans près des deux tiers des cas.

Source : *Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées*, AFM-Téléthon (Octobre 2014).

L'atteinte digestive et sa prise en charge dans la dystrophie musculaire de Duchenne

Œsophage

Reflux gastro-œsophagien: remontée dans l'œsophage du contenu acide de l'estomac (douleurs épigastriques et dorsales).

- Éviter les repas copieux et les aliments acides.
- Sur prescription médicale : traitement médicamenteux anti-reflux et anti-acide.

Intestins

Perturbation du transit intestinal: constipation chronique ; à l'extrême, **fécalome**, occlusion intestinale.

- Adapter l'alimentation : diversifiée, riche en fibres, eau.
- Masser l'abdomen.
- Aller aux toilettes à heures fixes ; installation confortable et adaptée.
- Traitements laxatifs doux type Movicol® ou Forlax®.
- En cas d'occlusion : aspiration endoscopique, plus rarement chirurgie, pour vider l'intestin.



Bouche et gorge

Difficultés à ingérer les aliments et à les mastiquer (faiblesse des muscles masticateurs, ouverture trop petite...).
Difficultés à avaler, risque de **fausse route**.

- Adapter la texture des aliments
- Manger dans le calme et dans la bonne posture : dos droit, menton vers le bas.
- Adapter le matériel (fourchette à long manche, verre haut, paille...).
- Réapprendre à avaler (orthophonie)
- Éducation nutritionnelle (diététicienne)



Soins bucco-dentaires

En dehors de toute maladie, un suivi dentaire régulier est recommandé à tous les âges de la vie. Ce suivi s'avère encore plus nécessaire chez un enfant ou un adulte atteint de dystrophie musculaire de Duchenne.

- Cette myopathie entraîne en effet une augmentation progressive du volume de la langue (macroglossie) et une faiblesse des muscles qui servent à mâcher (muscles masticateurs). Cela favorise des anomalies de position des dents (malocclusion dentaire) mais aussi l'accumulation de débris alimentaires autour des dents.
- Ces phénomènes augmentent le risque de caries et d'inflammation des gencives (gingivite), *a fortiori* si le brossage des dents n'est pas optimal à cause des difficultés motrices et/ou d'une ouverture limitée de la bouche.
- L'existence d'un reflux gastro oesophagien peut également faire remonter du liquide gastrique (très acide) dans la bouche, ce qui fragilise l'émail des dents et favorise leur érosion.

Prévenir carie et gingivite en pratique

- Limiter les boissons et les aliments sucrés, surtout juste avant le coucher.
- Le brossage des dents, par la personne elle-même ou par un aidant, doit être réalisé selon les recommandations du dentiste, souvent deux fois par jour, pendant deux minutes.
- En complément, se rincer la bouche ou boire un verre d'eau après chaque repas aide à éliminer les petits morceaux d'aliments qui n'ont pas été avalés.

Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires

Prendre soin de ses dents s'avère parfois compliqué dans les maladies neuromusculaires car elles peuvent retentir sur la motricité et le développement de la mâchoire, créant un contexte buccal difficile pour le brossage des dents quotidien et les soins dentaires. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les principaux problèmes dentaires rencontrés, leur prévention et leur traitement.

➤ ➤ [Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

➤ Un suivi régulier (bilan une à deux fois par an) par un dentiste ou un stomatologue sachant prendre en compte les particularités liées à l'atteinte musculaire est fortement recommandé.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Trois moyens de trouver un cabinet dentaire *handicap-friendly*

- **Le bouche à oreille**, en se renseignant auprès du médecin traitant, d'associations de malades ou encore du médecin de la consultation pluridisciplinaire neuromusculaire lequel collabore parfois avec une consultation de stomatologie située dans le même de l'hôpital.
- **Le référent Handicap** du Conseil départemental de l'Ordre des chirurgiens-dentistes, qui dispose d'un état des lieux précis de l'offre de soins sur son territoire et peut orienter vers la structure (à l'hôpital ou en ville) la plus adaptée. Il existe un référent handicap dans chaque département métropolitain.

WEB [Ordre des chirurgiens-dentistes>L'Ordre>Conseils départementaux>Trouver un Conseil départemental](#)

- **Le réseau Handident**, dédié à la santé bucco-dentaire des personnes en situation de handicap et qui répertorie différents lieux de soins en cabinet de ville, en clinique et à l'hôpital dans plusieurs régions (Alsace, Hauts-de-France, Guadeloupe, PACA...). Chaque réseau régional a un site Internet.

➤ La malposition des dents relève d'un traitement orthodontique, afin de conserver une mastication optimale.

Anticiper la prise en charge orthodontique chez l'adulte en pratique

- Faire faire une radiographie panoramique des dents et des mâchoires dans l'enfance (avant l'âge de 10 ans), même en l'absence de troubles spécifiques, facilite la prise en charge par l'Assurance Maladie de tout problème orthodontique lié à la dystrophie musculaire de Duchenne qui apparaîtrait en cours de croissance ou chez l'adulte.
- À l'âge adulte, une radiographie panoramique des dents régulière reste utile pour le suivi.

La diminution progressive des mouvements de la mâchoire (ankylose) doit être combattue par une prise en charge précoce en *kinésithérapie*.

► Cette prise en charge entretient la souplesse d'ouverture de la bouche par des massages et des étirements des muscles masticateurs et la mobilisation passive de la mâchoire. Elle prévient l'apparition, à un âge plus tardif, d'une réduction de l'ouverture de la bouche préjudiciable tant à l'alimentation qu'aux soins et à l'hygiène dentaires.

Des difficultés pour avaler

L'affaiblissement de certains muscles de la gorge et l'augmentation progressive du volume de la langue (macroglossie) peuvent entraîner l'apparition, souvent progressive, de difficultés à avaler (troubles de déglutition ou *dysphagie*) surtout à l'âge adulte. Parfois, c'est la proximité immédiate de la canule de *trachéotomie* avec l'œsophage qui gêne la déglutition.

■ Les 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, et par une fatigue lors des repas, qui sont plus longs.

■ Elles peuvent provoquer des *fausses routes* au moment des repas.

■ Par la fatigue et l'inconfort qu'ils entraînent, les troubles de la déglutition empêchent d'absorber une quantité de nourriture suffisante et peuvent donc expliquer une perte de poids.

Faciliter la déglutition

► La prise en charge des troubles de déglutition consiste à adapter la texture des aliments, à équilibrer les apports caloriques, voire à enrichir l'alimentation avec des *suppléments nutritionnels*, à modifier le positionnement lors de la prise des repas.

Cette modification des habitudes alimentaires peut suffire, avec la rééducation (orthophonie et kinésithérapie), à empêcher la survenue de fausses routes ou une dénutrition.

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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Avaler plus sereinement 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.

- Pour les aliments solides, ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (meilleure « glisse » des aliments) ou les mixer. Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou tendance à se fragmenter (comme le riz, les lentilles).

• Adopter une position qui facilite 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 (smartphone, tablette, télévision...).

- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre 5 petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de 3 repas copieux.

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



- Une 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.
- 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).
- Si les différents traitements médicaux ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante, ou pour pallier des difficultés plus graves (les *fausses routes* 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 (nutrition entérale).

Reflux gastro-œsophagien

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le *reflux gastro-œsophagien* est dû à un relâchement du *sphincter inférieur de l'œsophage* et à la lenteur de la vidange de l'estomac (gastroparésie). Il est favorisé par le surpoids et l'obésité.

- Cela se traduit par des remontées acides dans l'*œsophage* après les repas (régurgitations), parfois jusque dans la bouche, voire des vomissements.
- Ces régurgitations sont parfois douloureuses : l'irritation de la paroi de l'œsophage (œsophagite) par l'acidité du liquide gastrique régurgité peut se manifester par des sensations de brûlures (« brûlures d'estomac »). Parfois, cette douleur est perçue au niveau du dos et le lien avec un problème gastrique n'est pas toujours fait. La douleur peut être tellement gênante que les personnes perdent l'appétit, avec un risque d'amaigrissement et de dénutrition important.
- Les manifestations sont souvent accentuées par la position allongée et par des repas volumineux et/ou très gras.

Parfois des signes indirects

Un reflux gastro-œsophagien peut se manifester uniquement par :

- des épisodes d'encombrement respiratoire ou d'otites à répétition,
- une toux chronique,
- une toux en position couchée (lors de la sieste, la nuit...),
- ou encore, un enrouement le matin au réveil.

Le *reflux gastro-œsophagien* 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

Le *sphincter inférieur de l'œsophage* est situé à la partie basse de l'œsophage, à la jonction avec l'estomac. Circulaire, il est constitué de fibres musculaires lisses dont la contraction (fermeture du sphincter) empêche la remontée du contenu de l'estomac dans l'œsophage. Elles ne se relâchent (ouverture du sphincter) que lorsque l'on avale, pour laisser passer les aliments.

Prise en charge du reflux gastro-œsophagien

La prise en charge du reflux gastro-œsophagien passe par des mesures posturales et alimentaires, ainsi qu'un traitement médicamenteux.

- Au quotidien, une alimentation équilibrée répartie tout au long de la journée et l'éloignement de l'heure du dîner de celle du coucher permettent de limiter ce phénomène.
- Des médicaments peuvent être prescrits pour soulager la douleur, protéger la paroi de l'œsophage et neutraliser l'acidité des remontées gastriques. D'autres médicaments agissent sur la sécrétion d'acide de l'estomac comme l'oméprazole (Mopral®, Zoltum®) ou l'ésoméprazole (Inexium®).

Prévenir et soulager le reflux gastro-œsophagien en pratique

- Ne pas se coucher immédiatement après le repas. Attendre au moins 2 heures, en position semi-assise si nécessaire.
- Installer des cales sous les pieds de la tête du lit ou opter pour un lit équipé d'un dossier inclinable (pour relever le buste) si le reflux gastro-œsophagien est très important.
- Éviter les repas trop copieux et/ou très gras, les aliments trop acides (fruits acides, jus d'orange à jeun...) et l'excès de boissons gazeuses.

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

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

Un **fécalome** est l'accumulation de matières bloquées dans l'intestin et trop volumineuses et/ou trop dures pour être évacuées spontanément

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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.

Troubles du transit intestinal

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, les troubles du **transit** sont pour l'essentiel une tendance à la constipation, qui correspond à moins de 3 selles par semaine ou à des selles plus fréquentes mais de tout petit volume et/ou de consistance dure.

- Très fréquente et souvent chronique, cette constipation est due à la faiblesse des **muscles lisses** de l'intestin et des muscles abdominaux. Le manque de mouvement et de verticalisation, des boissons insuffisantes, une alimentation pauvre en fibres, la dépendance d'un tiers pour aller aux toilettes... favorisent également sa survenue.
- Cette stagnation des matières peut se traduire par des douleurs abdominales, un gonflement du ventre, un inconfort.
- Elle peut se compliquer par la formation d'un **fécalome**, voire d'une occlusion intestinale.

Un fécalome peut se manifester par des douleurs et/ou des ballonnements abdominaux. De façon paradoxale, sa présence peut également se signaler par des épisodes de diarrhées.

La constipation, un symptôme fréquent mais sous-traité

Selon une étude menée aux États-Unis chez 120 garçons et jeunes hommes atteints de dystrophie musculaire de Duchenne, près de la moitié (46.7%) sont constipés. Seuls 4 sur 10 ont bénéficié d'un traitement pour leur constipation, mais celui-ci n'est suffisamment efficace que dans 1 cas sur 2.

Source : Kraus D et al, Constipation in Duchenne Muscular Dystrophy: Prevalence, Diagnosis, and Treatment. J Pediatr. 2016.

Prise en charge de la constipation

➤ Au quotidien, une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante (1,5 litre/jour en moyenne pour un adulte), des conditions d'évacuation des selles régulières et confortables (calme, intimité, horaire régulier, volontiers après un repas, position favorisant la défécation...), des massages abdominaux permettent d'entretenir un **transit intestinal** régulier.

La verticalisation aide également à lutter contre la constipation.

➤ Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser des laxatifs doux (type mucilage).

La prise régulière, pendant une longue durée, d'huile (type huile de paraffine, vaseline aromatisée) pour lubrifier le contenu intestinal et ramollir les selles entraîne un risque de malabsorption de certaines vitamines et de carences.

L'utilisation éventuelle de médicaments plus actifs (laxatifs irritants ou par voie rectale...) se fera sur prescription du médecin.



Favoriser le transit en pratique

- Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions.
- Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.
- Se présenter à la selle à heure régulière.
- Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle, car le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin.
- Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme, bien installé sur les toilettes.
- Poser les pieds sur des plots ou un petit banc, ce qui entraîne une bascule du bassin plus favorable à l'évacuation des selles.
- Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à votre entourage à le faire.
- Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

*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.

Prise en charge nutritionnelle

Selon son âge, une personne atteinte de myopathie de Duchenne risque de développer soit une obésité, soit, à l'inverse, un amaigrissement important. Le *suivi nutritionnel* fait partie intégrante de la prise en charge.

Une tendance initiale au surpoids, voire à l'obésité

Le traitement par *corticoïdes* favorise la prise de poids, mais il n'est pas le seul en cause.

- En l'absence de corticothérapie, près de 4 enfants atteints d'une dystrophie musculaire de Duchenne sur 10 développent une obésité avant l'âge de 12 ans.
- Cette prise de poids s'explique par un déséquilibre entre les besoins en calories, qui baissent du fait de la réduction des activités physiques (souvent -20 à -30% après la perte de la marche) et les apports alimentaires, qui restent stables, voire augmentent.

Un comportement familial de « compensation » de la maladie (avec surabondance d'aliments qui font plaisir à l'enfant) peut également entrer en jeu. À cela s'ajoutent probablement des facteurs génétiques : nous ne sommes pas tous égaux devant la prise de poids.

- Il est important d'agir car un surpoids, et *a fortiori* une obésité, favorise l'apparition d'une intolérance au glucose et d'un *diabète* (effets secondaires possibles des corticoïdes) et surtout impose une surcharge de travail pour les *muscles squelettiques*, respiratoires et cardiaque.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des exceptions

Environ 15% des enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne ne sont pas en surpoids, mais au contraire trop maigres.

Un amaigrissement fréquent à l'âge adulte

Plus de 40% des personnes âgées de plus de 18 ans atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne développent un amaigrissement important.

- Il peut être dû à des difficultés à s'alimenter seul, à mâcher, à avaler et/ou à digérer, ou à un manque d'appétit (par refus de dépendance d'un tiers pour l'alimentation, crainte de *fausses routes*, épisode dépressif, gêne respiratoire...).
- Une perte de poids peut réduire la capacité du corps à se défendre contre les infections, augmenter l'*ostéoporose*, ralentir la cicatrisation et aggraver la fonte musculaire.

Surveiller le poids

- Surveiller la croissance et le poids pendant l'enfance de manière systématique permet de réagir suffisamment tôt pour éviter des complications plus tard.
- Le retentissement nutritionnel des troubles digestifs (manque d'appétit, trouble de la déglutition, constipation...) doit être évalué à tout âge par une mesure régulière du poids, quand elle est possible.

Bien se nourrir

Au quotidien, une alimentation équilibrée correspondant à ses besoins maintient un état nutritionnel satisfaisant.

- Un suivi par un médecin nutritionniste ou un(e) diététicien(ne) permet d'établir une alimentation adaptée à chacun.

*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.*

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

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



Prévenir la prise de poids en pratique

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

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

► L'adaptation des modalités de ventilation, la modification de texture des aliments, l'adaptation de la posture (en particulier de la tête et du cou) 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 une diététicienne 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...). ►► [Faciliter la déglutition](#)
- Aiguiser l'appétit par des saveurs et une présentation alléchantes.
- Éviter de proposer de trop grosses quantités (dans l'assiette, dans la cuillère...) 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 maintenir un état nutritionnel satisfaisant.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Rester attentif aux apports en calcium ou en eau

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, il faut veiller à des apports suffisants :

- en **calcium** (4 portions par jour, sous forme fromages, yaourts, fromage blanc allégé...) et en vitamine D (poissons gras comme le saumon, la sardine, le maquereau...), pour prévenir l'ostéoporose ;
- en **eau** (eau, soupe, jus de fruits frais, thé...), à hauteur de 1,5l /jour en moyenne chez l'adulte, pour prévenir la déshydratation, la constipation et la formation de calculs (lithiases) rénaux.

Est-il utile de prendre des compléments alimentaires pour éviter les carences dans la myopathie de Duchenne ?

- Des suppléments de vitamines et de minéraux peuvent être nécessaires en cas d'apports alimentaires trop faibles ou d'alimentation peu variée.
- La nécessité de prendre ou pas des compléments alimentaires est à discuter avec le médecin en charge du suivi. Il pourra proposer notamment des suppléments de calcium et/ou de vitamine D en cas d'apports alimentaires insuffisants, d'exposition au soleil insuffisante ou d'ostéoporose.

Si vous envisagez d'autres supplémentations, il saura vous indiquer si elles sont utiles, quels produits choisir, à quelle dose et pendant combien de temps.

- *A contrario*, prendre un complément alimentaire (et en particulier un « cocktail de vitamines ») sans avis médical peut présenter des risques soit en raison d'une contre-indication d'association avec un médicament

pris par ailleurs, soit en raison du produit lui-même (choix inadapté, dosage excessif...).

▪ Les compléments alimentaires achetés sur un site Internet qui n'est pas celui d'une pharmacie située en France peuvent être de mauvaise qualité : teneur trop faible ou trop forte en vitamines ou minéraux, substance annoncée mais absente du produit, produit impropre à la consommation...

Éviter le jeûne prolongé

En raison de la fonte musculaire, les réserves en sucre et en eau sont limitées, il faut donc faire attention aux risques d'*hypoglycémie* et de déshydratation.

► Le recours à une perfusion dans des situations à risque (diarrhée, fièvre, coup de chaleur...) peut s'avérer vital.

Prévenir les épisodes d'hypoglycémie et de déshydratation en pratique

- Boire régulièrement tout au long de la journée. Augmenter la quantité d'eau absorbée en cas de grosse chaleur, de fièvre...
- Boire/Donner à boire une boisson sucrée en cas d'hypoglycémie (sensation de faiblesse, fringales, sueurs froides...)
- Répartir la prise d'aliments tout au long de la journée : par exemple préférer 5 petits repas plutôt que 3 repas copieux.

Nutrition entérale

Si les différents traitements médicaux ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante ou s'il existe des *fausses routes*, l'alimentation peut être administrée de façon transitoire par une *sonde naso-gastrique*.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **nutrition entérale** est une technique d'alimentation artificielle proposée quand l'alimentation par la bouche (voie orale) est impossible ou insuffisante. Les nutriments sont apportés à l'organisme par une sonde introduite dans le tube digestif, soit par voie nasale, soit directement dans l'estomac à travers la paroi abdominale (gastrostomie).

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

Une **sonde naso-gastrique** est un tube souple très fin introduit par une narine jusqu'à l'estomac. Elle est utilisée pour apporter directement dans l'estomac une alimentation liquide enrichie ou des médicaments.

La sonde naso-gastrique en pratique

- La pose d'une sonde naso-gastrique est un geste de courte durée (souvent entre 10 et 30 minutes) qui, la première fois, a lieu à l'hôpital :
 - la personne est assise sur un fauteuil ou sur son lit ;
 - l'infirmier(e) dépose parfois un produit (gel, spray, eau) sur les premiers centimètres de la sonde afin qu'elle glisse plus facilement, avant de l'introduire dans une narine et de la faire progresser doucement ; le passage de la sonde dans le nez peut donner envie d'éternuer, et son passage dans la gorge provoquer un réflexe de toux ou des nausées
 - déglutir facilite l'avancée de la sonde ; c'est pourquoi l'infirmier(e) demande à la personne d'avaler de l'eau ou sa salive : à chaque fois que la personne déglutit, l'infirmier(e) fait avancer un peu la sonde dans la gorge, puis dans l'œsophage et enfin dans l'estomac ;
 - pour vérifier que la sonde est bien en place, l'infirmier(e) pousse, grâce à une seringue vide, une petite quantité d'air dans la sonde naso-gastrique et écoute en même temps, avec un stéthoscope posé sur la peau du ventre, le bruit que fait cette petite quantité d'air en arrivant dans l'estomac ;
 - l'infirmier(e) fixe la sonde avec du sparadrap, souvent sur la joue et le cou, pour éviter qu'elle bouge.
- La sonde naso-gastrique n'empêche ni de bouger la tête, ni de respirer, ni de parler. Elle n'empêche pas non plus de manger ou de boire.
- Pour alimenter la personne, il faut relier l'extrémité libre de la sonde à un flacon suspendu comme une poche de perfusion, ou à une grosse seringue actionnée par une petite pompe électrique qui régule la vitesse et le débit de l'alimentation liquide.
- Une même sonde naso-gastrique peut être gardée jusqu'à 3 à 4 semaines sans avoir à la changer.



Source : La sonde naso-gastrique – Fiche pratique n°20, Association Sparadrap

WEB www.sparadrap.org

▪ Pour une période plus prolongée, l'alimentation peut être administrée par **gastrostomie**. Celle-ci permet d'assurer des apports caloriques et hydriques quotidiens dans de bonnes conditions et d'éviter les *fausses routes*.

Le geste consiste à faire (pendant une fibroscopie ou lors d'une intervention chirurgicale) un trou de petite taille pour faire communiquer l'estomac et l'extérieur. Dans certains cas, il peut déséquilibrer l'état respiratoire des adultes sous ventilation assistée.

La gastrostomie n'est pas forcément facile à accepter au début car cela peut être source supplémentaire de dépendance. Toutefois, cette intervention permet une augmentation du poids, qui se stabilise à un « poids de forme ».

La gastrostomie en pratique

- La pose d'une sonde de gastrostomie nécessite une hospitalisation de 1 à 3 jours pour mettre en route la nutrition entérale, évaluer sa tolérance et se familiariser à l'utilisation de la sonde pour l'alimentation.
- Un prestataire de service organise ensuite le retour et le suivi au domicile.
- La gastrostomie impose un suivi régulier. La sonde doit être rincée après chaque passage de produits d'alimentation et régulièrement remplacée.
- Si des complications surviennent : nausées, diarrhées, constipation, irritations de la peau, douleur, écoulement... n'hésitez pas à prévenir l'équipe médicale et/ou le prestataire de service.
- Si la sonde de gastrostomie est retirée de façon accidentelle, une sonde de remplacement doit être mise en place le plus rapidement possible.

▪ La gastrostomie est indolore et discrète. En dehors de la période où cette voie est utilisée pour alimenter la personne à l'aide d'une tubulure, l'orifice de la gastrostomie est refermé transitoirement par un « bouton ».

▪ La gastrostomie n'empêche aucun geste de la vie quotidienne (s'habiller selon ses goûts, se doucher, prendre un bain, sortir, voyager...).

Il est toujours possible de manger et de boire normalement des plats qu'on aime tant qu'ils sont faciles à avaler (texture adaptée à la capacité de déglutition).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les prestataires de services à domicile pour gastrostomie en pratique

- Sur l'ensemble du territoire, un réseau d'entreprises et d'associations s'est spécialisé dans différents services de santé à domicile, comme la nutrition entérale.
- Pour les personnes qui ont une gastrostomie, ces structures livrent et installent le matériel nécessaire (mélanges nutritifs, pompe, tubulures...), en assurent la maintenance et se chargent de son renouvellement. Elles assurent également un suivi nutritionnel de la personne malade, complètent sa formation et celle de ses proches sur la nutrition par gastrostomie, les conseillent et gèrent les formalités administratives. Elles proposent enfin une assistance 24 heures sur 24.
- Lors de la mise en place de la gastrostomie à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent. Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région, dont vous trouverez les coordonnées :

- en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon :

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

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

*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).*

Prise en charge osseuse

La dystrophie musculaire de Duchenne peut entraîner une diminution de la minéralisation des os ou **ostéoporose**, visible sur un examen d'imagerie (l'ostéodensitométrie biphotonique).

► Il est recommandé de faire cet examen tous les 2 ans, ou tous les ans s'il montre une ostéoporose importante.

L'ostéodensitométrie biphotonique en pratique

- L'ostéodensitométrie biphotonique ou absorptiométrie biphotonique aux rayons X (DEXA) est une méthode radiographique qui mesure la densité minérale osseuse, le plus souvent au niveau de la colonne vertébrale lombaire et/ou des hanches, parfois au niveau du radius (os de l'avant-bras) notamment en cas d'arthrodèse vertébrale.
- C'est un examen rapide et indolore, qui ne nécessite pas de préparation particulière. Il suffit de ne pas bouger sur la table de radiographie le temps de la prise des clichés.
- L'ostéodensitométrie est prise en charge par l'Assurance Maladie, sur prescription médicale, pour les personnes qui présentent des facteurs de risques d'ostéoporose.

► Lorsque l'ostéodensitométrie n'est pas possible ou difficile, une radiographie régulière de la colonne vertébrale aide à repérer les conséquences éventuelles de l'ostéoporose (fracture de vertèbres).

▪ La fréquence élevée de l'ostéoporose dans la myopathie de Duchenne s'explique par la réduction de la mobilité et l'éventuelle prise de corticoïdes.

▪ L'ostéoporose est également favorisée par :

- des apports alimentaires insuffisants en calcium, qui est le principal constituant de l'os et joue un rôle essentiel dans la densité et la solidité osseuses ;

- par une baisse du taux sanguin de vitamine D, laquelle est nécessaire à l'absorption par l'intestin du calcium contenu dans les aliments et qui en facilite la fixation sur les os (minéralisation).

► C'est pourquoi, en complément de l'ostéodensitométrie, le médecin demande une prise de sang (dosage du calcium, de la vitamine D...) et une analyse d'urine (élimination du calcium...).

Des solutions sur-mesure

► En cas de carence avérée en calcium et/ou en vitamine D, le médecin prodigue des conseils diététiques (**régime riche en calcium**). Il peut être amené à prescrire du **calcium** et/ou de la **vitamine D par voie orale**.

► Plus rarement, dans les cas d'ostéoporose s'accompagnant de douleurs importantes, le médecin peut également prescrire des **biphosphonates** administrés par voie intraveineuse.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Comment prévenir les carences en calcium et en vitamine D ?

- Il faut manger suffisamment d'aliments riches en **calcium** : les fromages, le lait, les yaourts et le fromage blanc, qu'ils soient entiers ou écrémés, mais aussi des végétaux comme le cresson, les épinards, le brocoli et les fruits secs. Certaines eaux minérales contiennent également une quantité substantielle de calcium.

En revanche, attention aux « faux amis » que sont la crème fraîche et le beurre, mais aussi les desserts lactés (crèmes desserts, flans...) et le chocolat au lait, pauvres en calcium.

- La **vitamine D** est présente dans des aliments comme les poissons gras (thon, hareng, maquereau, saumon, sardine...), les œufs, le foie, les produits laitiers non écrémés et la célèbre huile de foie de morue. Mais la principale source de vitamine D est interne : le corps la fabrique, à condition d'exposer sa peau découverte (visage, main, voire bras et jambes) 10 à 15 minutes chaque jour aux rayons du soleil.

Sources : Le calcium et l'ostéoporose, Groupe de recherche et d'information sur l'ostéoporose ; Qu'est-ce que l'ostéoporose, Société française de rhumatologie ; Les 9 repères à la loupe, Programme national nutrition santé.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prise en charge des troubles circulatoires

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le manque de mouvement favorisent l'apparition de troubles circulatoires.

Une survenue tardive

- Des troubles de la microcirculation peuvent se produire tardivement au cours de l'évolution de la maladie. Leur cause est avant tout mécanique : le sang veineux, faute de mobilisation, stagne au niveau des extrémités. Ils sont favorisés par l'immobilité et la position assise ou debout prolongée.
- La microcirculation peut également être gênée du fait de certains médicaments. C'est notamment le cas avec les bêtabloquants, utilisés en cas d'atteinte cardiaque.
- Les troubles circulatoires se traduisent surtout par une gêne au niveau des extrémités des *membres inférieurs* et *supérieurs* : les pieds surtout, les mains dans une moindre mesure. Ils sont majorés par temps froids, qui provoquent une réduction du diamètre des petits vaisseaux (vasoconstriction) et une sensation d'engourdissement des mains comme des pieds, chez l'adulte comme chez l'enfant.

*Dans le corps humain, les **membres inférieurs** sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds ; les **membres supérieurs**, par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.*

Des manifestations possibles des troubles circulatoires

- sensation d'avoir les pieds (et les mains) froids, avec parfois des picotements ;
- coloration du pied, non pas rosée comme habituellement, mais bleue ou blanche, témoignant d'un mauvais retour du sang veineux ;
- sensation de jambes lourdes ;
- gonflement des pieds qui s'accroît en fin de journée ou en période de forte chaleur.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Outre l'inconfort, ces troubles peuvent être à la source d'une gêne fonctionnelle réelle, notamment aux *membres supérieurs* pour la conduite du fauteuil roulant électrique par manivelle (*joystick*). La motricité des mains est moins bonne par temps froids.
- Au niveau des membres inférieurs, ils peuvent également être à l'origine de complications cutanées : à la longue, la peau se fragilise et peut être le siège de petites plaies longues à cicatriser.

Prise en charge des troubles circulatoires

Au quotidien, des mesures simples permettent de limiter l'importance de ces manifestations.

- Le port de chaussettes chaudes et confortables et l'utilisation de coussins chauffants, voire de chauffeuses électriques, permet de lutter contre le refroidissement des extrémités.

Pour en savoir plus :

WEB [www.afm-telathon > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Aides techniques > Des produits pour se maintenir au chaud](http://www.afm-telathon.org/Maladies/Vos-questions-de-la-vie-quotidienne/Aides-techniques/Des-produits-pour-se-maintenir-au-chaud)

- Un bon positionnement dans le fauteuil roulant, un changement périodique de position dans la journée (fauteuil multipositions) et une verticalisation régulière (passivement en *kinésithérapie* ou à l'aide d'un fauteuil verticalisateur) favorisent la circulation du sang veineux.
- La mise en position surélevée des *membres inférieurs* - à l'aide de coussins, de livres placés sous les pieds du lit ou d'un réglage approprié du lit électrique - facilite le retour veineux et contribue à soulager les œdèmes des membres inférieurs.



- ▶ Des bas de contention peuvent être utiles pour faciliter le retour veineux mais sont rarement utilisés sur le long terme car ils sont inesthétiques et surtout peu pratiques à enfiler, même avec l'aide d'une tierce personne.
- ▶ Le drainage lymphatique est efficace mais n'a qu'un impact limité dans le temps (sans compter que peu de kinésithérapeutes sont en mesure de prendre le temps pour le réaliser).
- ▶ L'efficacité des médicaments veinotoniques (qui augmentent le tonus des parois veineuses et facilitent ainsi la circulation du sang) reste très discutée. De ce fait, ils ne sont plus remboursés par l'Assurance Maladie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prise en charge des difficultés urinaires

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, des difficultés urinaires peuvent survenir. Elles se manifestent par une envie pressante d'uriner et/ou par une perte occasionnelle et incontrôlée d'urines, ou au contraire par des difficultés pour uriner.

Aborder le sujet en consultation avec le médecin ne doit pas être tabou, bien au contraire. Ces difficultés peuvent être les signes d'une infection urinaire, favorisée ou non par la présence de calculs à l'intérieur de la vessie ou dans les voies urinaires.

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.

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Incontinence urinaire

Des difficultés à retenir ses urines (mictions impérieuses) pouvant s'accompagner de perte occasionnelle et incontrôlée des urines (fuites ou incontinence) peuvent apparaître à un âge variable, en général à l'adolescence.

Cependant, elles ne surviennent pas chez tous les jeunes atteints de myopathie de Duchenne.

Comment expliquer les difficultés urinaires ?

Les mécanismes en cause sont multiples, et notamment :

- un déficit de tonicité plus ou moins important peut toucher certaines structures anatomiques contrôlant la miction et qui contiennent des fibres musculaires lisses, comme le sphincter situé à la base de la vessie, ou le muscle entourant et contractant la vessie (détrusor) ;
- des facteurs extérieurs comme le manque de toilettes accessibles, la dépendance d'un tiers... jouent incontestablement un rôle favorisant.

- Au quotidien, prévoir l'organisation pratique des aides à la miction à la maison comme ailleurs prévient la survenue des difficultés urinaires.
- Il faut également penser à informer l'entourage (en particulier en milieu scolaire) de la nécessaire fréquence des mictions.

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 réduit au contraire le risque d'infection et de lithiase.

Rétention urinaire

Parfois à l'inverse, même si l'envie est là, il est difficile d'uriner : le déclenchement de la miction a du mal à se faire (rétention vésicale). Cette situation peut être favorisée chez le garçon par une position assise prolongée.

- Pour prévenir ce désagrément, mieux vaut adopter une position assise qui favorise la liberté des voies urinaires en évitant le blocage mécanique de la vidange de la vessie par l'urètre (basculer d'assise vers l'avant ouvrant l'angle entre le tronc et les membres inférieurs, coussin d'assise adapté qui ne comprime pas l'urètre...), boire suffisamment dans la journée et s'efforcer d'uriner à heures régulières.



► La position verticale facilite la vidange complète de la vessie. C'est l'un des intérêts d'un fauteuil verticalisateur.

Un bilan si nécessaire

► Si l'incontinence ou les difficultés à uriner persistent, il est nécessaire de réaliser un « **catalogue mictionnel** » (relevé précis de l'heure de chaque miction, de son volume, fuite éventuelle...), une prise de sang et une analyse d'urines (fonctionnement des reins, recherche d'infection urinaire), ainsi qu'une échographie des reins et de la vessie.

► Lorsque ce bilan révèle une anomalie, un **examen urodynamique** est entrepris pour explorer plus en détail le fonctionnement de la vessie et ses capacités contractiles. Cet examen, réalisé en introduisant par les voies naturelles un petit cathéter jusque dans la vessie, renseigne sur le fonctionnement vésical et oriente 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.

► Une incontinence urinaire peut justifier un traitement médical par oxybutynine (Ditropan®).

► Une rétention d'urine peut nécessiter la pose d'une sonde urinaire (à demeure ou sondage intermittent), ou d'un cystocath c'est-à-dire d'un fin tube (cathéter) mis en place au niveau du pubis et qui permet aux urines de s'écouler directement depuis la vessie vers l'extérieur, sans passer par les voies naturelles.

Boire suffisamment prévient lithiase et infection urinaires

▪ Des brûlures pendant les mictions et un besoin fréquent d'uriner peuvent être les seules manifestations d'infections urinaires. Elles peuvent être associées à la présence de petits calculs dans la vessie ou dans les reins (on parle alors de **lithiase urinaire**). L'immobilité, la tendance à se retenir et/ou à boire peu favorisent la formation de ces calculs.

▪ L'apparition d'une lithiase urinaire peut se traduire par la présence de sang dans les urines, mais aussi par des crises douloureuses (coliques néphrétiques) et des infections urinaires à répétition. La conjonction de ces facteurs constitue à long terme un danger pour le rein lui-même.

► La prévention de la survenue d'infection et de lithiase urinaires passe par une hydratation suffisante, souvent « conflictuelle » avec la dépendance d'un tiers pour uriner.

► En cas d'infection urinaire avérée par une analyse d'urines (examen cytbactériologique des urines), le médecin prescrit des antiseptiques urinaires, voire des antibiotiques en cas de fièvre (en raison du risque d'infection des reins).

► Le choix du traitement d'un calcul urinaire dépend de sa localisation et de sa taille :

- réalisable sous anesthésie régionale, l'urétéroscopie consiste à introduire un endoscope jusqu'aux canaux qui relient les reins à la vessie (les uretères), afin de visualiser et d'extraire le calcul qui y est bloqué ;

- la **lithotritie extra-corporelle** permet, sans intervention chirurgicale, de fragmenter un calcul rénal depuis l'extérieur du corps. Elle nécessite habituellement une anesthésie générale légère (vous n'êtes pas totalement endormi), pour laquelle il faut être à jeun.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

*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 taille, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.*

**Une technique non invasive**

La lithotritie extra-corporelle repose sur l'utilisation d'ondes de choc appliquées sur la peau, en regard du calcul. Les ondes traversent les tissus et liquides du corps jusqu'à rencontrer un élément solide, le calcul, sur lequel elles sont focalisées. Cela produit un « choc » qui casse le calcul en fragments assez petits pour être éliminés ensuite par les voies naturelles.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



Prise en charge de la douleur

La douleur dans la dystrophie musculaire de Duchenne peut être en lien avec diverses causes (*rétractions musculo-tendineuses, ostéoporose, reflux gastro-œsophagien, constipation...*) qui doivent être recherchées et traitées.

- L'apaisement de douleurs passe par le traitement de leur cause :
 - vitamine D, calcium, mobilisation douce en *balnéothérapie*, et biphosphonates si nécessaire, pour l'ostéoporose ;
 - modification de l'installation (notamment au fauteuil roulant) et/ou de l'appareillage en cas de douleur aux points d'appui, avec l'ergothérapeute et/ou l'orthoprothésiste ;
 - kinésithérapie, associée éventuellement à des modifications de la posture, des orthèses appropriées ;
 - aménagements du fauteuil roulant et du lit en cas de douleurs liées à des rétractions musculo-tendineuses, avec l'aide de l'ergothérapeute ;
 - mise en place ou modification d'une ventilation assistée, en cas de maux de tête provoqués par une *hypoventilation alvéolaire* ;
 - au fauteuil roulant, utilisation de fonctions électriques (bascule d'assise, inclinaison du dossier et des reposos jambes) de façon régulière dans la journée ;
 - repos, chaleur (lampes chauffantes à infra-rouge notamment) et massages décontractants afin de soulager des crampes ou des contractures musculaires ;
 - médicament spécifique (amitriptyline, Laroxyl®) en cas de douleurs dites « neuropathiques » c'est-à-dire liées à l'atteinte d'un nerf (comme le nerf sciatique).

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



L'atteinte des muscles en elle-même peut-elle provoquer des douleurs ?

L'atteinte musculaire n'est généralement pas douloureuse. Cependant, il est possible d'avoir des poussées douloureuses lors de pics de destruction musculaire, nécessitant la prescription de courte durée de médicaments antalgiques.

- La *balnéothérapie* en eau chaude prépare à la séance de mobilisations et de postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C). Elle est surtout utilisée pour son effet d'apesanteur et ses propriétés anti-douleur (antalgique), décontractante et favorable à la circulation sanguine (vasodilatation).

La balnéothérapie est bien tolérée mais une surveillance cardiovasculaire est recommandée (pouls qui s'accélère fortement ou devient irrégulier, pâleur ou rougeur excessive du visage, sensation de malaise mal défini...).

- La durée et la fréquence des séances varient selon les capacités d'adaptation de chacun (fatigabilité, adaptation à la chaleur).

Être attentif à l'appareillage orthopédique

- Les attelles et le fauteuil roulant doivent toujours rester confortables et bien adaptés, ce qui nécessite un suivi régulier (médecin spécialiste en médecine de rééducation, ergothérapeute, kinésithérapeute).
- La diminution des mouvements et les points d'appui sur l'appareillage peuvent en effet entraîner des douleurs et des troubles dits « trophiques » (lésions de la peau, mains et pieds froids...), qui doivent conduire à modifier l'appareillage et la position d'installation.

Bien assis dans son fauteuil roulant

Rester en position assise toute la journée exerce des contraintes durables sur le corps. Un mauvais positionnement peut avoir des effets importants : douleurs, augmentation du risque d'escarre, accentuation de déformations, difficultés de digestion, respiratoires...

L'AFM-Téléthon a publié un Repères Savoir & Comprendre qui détaille les troubles possibles et présente des solutions pour optimiser son installation au fauteuil roulant, notamment par le recours à une clinique du positionnement.

►► [Bien assis dans son fauteuil roulant](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- Des médicaments pour calmer la douleur (*antalgiques*) peuvent être proposés.

Certains d'entre eux, comme les morphiniques, risquent d'entraîner ou d'aggraver une constipation et/ou une insuffisance respiratoire et ne sont donc à utiliser que sur prescription d'un médecin.

D'autres antalgiques, comme les anti-inflammatoires non stéroïdiens (aspirine, ibuprofène...) sont à utiliser avec précaution en cas de traitement par des corticoïdes.

- Les méthodes de relaxation (sophrologie, hypnose...) peuvent permettre de mieux gérer ses émotions, ses tensions, ses douleurs.

Des centres spécialisés dans le traitement de la douleur chronique

Les consultations anti-douleur reçoivent les personnes qui souffrent de douleurs chroniques rebelles. Ces centres sont pluridisciplinaires. Vous pouvez y rencontrer différents spécialistes, tous orientés vers la prise en charge de la douleur et qui agissent de façon concertée pour soulager les douleurs liées à la maladie. 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 résistantes aux traitements habituels.. La liste de ces structures est disponible sur le site :

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



Fatigue, troubles du sommeil

La fatigue excessive est une plainte fréquente chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne. Elle peut avoir des effets sur de nombreux aspects de la vie : somnolence dans la journée, manque de motivation au travail ou à l'école, à la maison et pour les loisirs, restriction des activités quotidiennes, difficultés pour se concentrer... La fatigue retentit sur le moral et inversement le moral influe sur la sensation de fatigue.

Les causes de la fatigue dans la myopathie de Duchenne sont multiples et ne sont pas toutes toujours connues.

- L'atteinte musculaire y participe très probablement en augmentant le coût énergétique des activités physiques comme la marche, la station debout...
- Des troubles du sommeil peuvent exister (crampes nocturnes, *apnées du sommeil*...) qui provoquent de nombreux réveils pendant la nuit. Un dépistage de ces troubles est nécessaire avant de mettre en place la prise en charge de la fatigue.
- L'existence d'une insuffisance respiratoire perturbe également la qualité du sommeil, pouvant entraîner des réveils la nuit, des cauchemars et une sensation de sommeil non réparateur au réveil.
- L'appareillage éventuel (attelles), le manque de mobilité, un inconfort ou des douleurs dus à un mauvais positionnement, avec difficultés à changer seul de position la nuit, peuvent également perturber le sommeil.
- La prise en charge de la fatigue est donc pluridisciplinaire : médecin généraliste, rééducateur, pneumologue, psychologue...

Un sommeil perturbé chez les mamans aussi !

Une étude menée chez 35 mères d'un enfant atteint de myopathie de Duchenne a montré qu'elles ont plus souvent que les autres des troubles du sommeil, en particulier des difficultés à s'endormir.

Source : Nozoe KT et al. Sleep pattern and spectral analysis of caregiver-mothers of sons with Duchenne muscular dystrophy, and an examination of differences between carriers and non-carriers. *Sleep Medicine* 2017

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Entretenir sa condition physique

► Le maintien en bonne condition par une activité physique régulière 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.

➤➤ 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 literie adaptée, se protéger du bruit et de la lumière la nuit, éviter les repas trop riches ou trop tard le soir, ne pas consommer

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

SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

d'excitants (café, nicotine...) avant le coucher, avoir un rythme régulier (heure du lever et du coucher).

- ▶ L'aide d'un tiers peut s'avérer nécessaire (aidant familial et/ou auxiliaire de vie) pour se (re)positionner de façon confortable au cours de la nuit.
- ▶ La relaxation et des activités calmes en fin de journée permettent de se détendre et facilitent l'endormissement.
- ▶ Méfiez-vous des somnifères (ou hypnotiques) qui, s'ils diminuent le nombre de réveils pendant la nuit, sont insuffisants pour restaurer un sommeil réparateur.
- ▶ Les troubles du sommeil (crampes nocturnes, *apnées du sommeil*,...) nécessitent une prise en charge spécifique dépendant de leur nature.

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 (TCC) peuvent aider à 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.

Apnées du sommeil

Des difficultés respiratoires, liées à la dystrophie musculaire de Duchenne, peuvent entraîner de petites pauses respiratoires (*apnées*) pendant le sommeil. Souvent, on ne s'en rend pas vraiment compte car on se rendort tout de suite. Elles sont favorisées par le surpoids et l'obésité.

- Cependant, le sommeil est perturbé, fragmenté, de mauvaise qualité. Le 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 de référence ou de compétences maladies neuromusculaires, ou dans un centre spécialisé dans l'étude du sommeil..
- ▶ Un *polysomnographie* permet d'évaluer à l'aide de sondes et de 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, cela peut aboutir à la mise en place d'un appareil de *ventilation* à utiliser la nuit, lorsque l'on dort.



Prise en charge cognitive

La dystrophie musculaire de Duchenne entraîne parfois une atteinte des *fonctions cognitives*. Quand elle est présente, son ampleur (nombre de fonctions concernées) et son intensité sont très variables d'une personne à l'autre, mais une tendance se dégage : les performances verbales sont moins bonnes que les performances non verbales. Cela peut générer des difficultés scolaires ou professionnelles. C'est un élément à prendre en compte lors des choix d'orientation professionnelle.

- Parmi les *troubles cognitifs* possibles, il peut exister des difficultés à rester attentif (avec ou sans hyperactivité), à parler, à écrire, à raisonner, des difficultés de mémoire verbale (mémoire immédiate notamment) et de flexibilité (capacité à passer d'une tâche à une autre, à réfléchir à plusieurs possibilités en fonction des exigences)...
- Quelques enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne ont des troubles de la communication et des difficultés d'interaction avec les autres proches du trouble du spectre autistique et ce, dans certains cas, avant même l'apparition des symptômes musculaires.

Les **fonctions cognitives** désignent l'ensemble des activités mentales qui permettent d'acquérir et d'utiliser des connaissances : reconnaissance visuelle, attention, mémoire, le traitement de l'information, langage, prise de décision, ou encore fonctions exécutives qui organisent et contrôlent les actes volontaires.

Lors de toute occupation (intellectuelle ou manuelle), différentes fonctions cognitives et, donc, différentes parties du cerveau, sont sollicitées.

Les troubles cognitifs sont-ils fréquents dans la myopathie de Duchenne ?

- Dans la DMD, près de 50% des enfants ne présentent aucun trouble cognitif. Les autres ont des difficultés de nature et d'intensité très variables.
- Une équipe de chercheurs américains a suivi pendant dix ans 204 garçons atteints de dystrophie musculaire de Duchenne âgés de 4 à 8 ans :
 - 24% ont présenté un retard du développement neurocognitif ;
 - 33% un retard de langage ;
 - 14,5% des troubles du langage ;
 - 16,5% des problèmes de comportement significatifs ;
 - 5% des troubles de l'attention, une hyperactivité ;
 - 3% des troubles du spectre autistique.

Ces difficultés étaient plus fréquentes chez les enfants dont l'anomalie du gène *DMD* était située en amont de l'exon 51.

Source : Thangarajh M et al. Neurodevelopmental needs in young boys with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) : observations from the Cooperative international neuromuscular research group DMD natural history study. *PLoS Curr.* 2018 Oct.

- Les *troubles cognitifs* s'expliquent :
 - parfois par le **déficit en dystrophine** : cette protéine est normalement présente dans le muscle, mais aussi dans le *système nerveux central* ; son absence dans la myopathie de Duchenne influe la plasticité des *synapses*, qui impacte la qualité des fonctions cognitives ;
 - parfois par des **troubles anxieux ou dépressifs** apparaissant lorsque l'enfant se sent plus fragile face à la maladie (perte de la marche, inquiétudes pour son avenir...) ; cette anxiété peut se traduire par des sautes d'humeur, une certaine irritabilité, voire de l'agressivité ou encore par une chute des performances scolaires.
- Une évaluation par un(e) psychologue (*bilan neuropsychologique*) permet de faire la part des choses (atteinte cognitive et/ou origine psychologique

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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.

► [Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

des difficultés) et de déterminer les domaines de compétences sur lesquels s'appuiera la rééducation.

- Un tel bilan est recommandé à **titre systématique** vers l'âge de 6 ans, avant l'entrée au cours préparatoire (CP). Une prise en charge précoce, et adaptée, permettra en effet à l'enfant d'acquérir des compétences et de le valoriser dans les domaines où il a le moins de difficultés.
- En cas de déficit de l'attention, le médecin peut prescrire du méthylphénidate (Ritaline® notamment), avec surveillance cardiaque nécessaire.

Le langage oral, un processus cérébral et musculaire

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, les éventuels troubles du langage sont à comprendre en fonction de l'atteinte cognitive.
- Ils peuvent aussi être « fonctionnels », c'est-à-dire résulter de difficultés de prononciation en lien avec l'atteinte des muscles du visage et de la gorge ou avec l'augmentation du volume de la langue (macroglossie).

L'orthophonie comprend l'ensemble des méthodes pour évaluer et rééduquer les pathologies du langage oral (difficultés à communiquer et à se faire comprendre) et écrit (difficultés en lecture ou en orthographe), de la voix et de l'articulation. Elle traite aussi des troubles de la déglutition et de la motricité bucco-faciale.

La prise en charge des difficultés d'apprentissage

- En cas de difficultés passagères liées à des troubles anxieux et/ou dépressifs, l'aide d'un psychologue permet de passer un cap difficile.
- Pour les difficultés en lien avec une atteinte cognitive spécifique, le *bilan neuropsychologique* permet de repérer les points forts et les points faibles de l'enfant, de l'adolescent ou de l'adulte, de définir les méthodes d'apprentissage à mettre en œuvre et de l'aider à adopter des stratégies pour compenser ses difficultés. Cette évaluation permet d'élaborer un accompagnement personnalisé (éducatif, pédagogique, psychothérapeutique, séances d'*orthophonie*...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Prise en charge des troubles de la vision

Les troubles de la vision liés à la dystrophie musculaire de Duchenne sont rares.

- Le traitement *corticoïdes* peut entraîner :
 - une *cataracte*, qui se manifeste par une baisse progressive de l'acuité visuelle, une sensation de flou visuel, un éblouissement par les lumières vives ;
 - une hypertonie intraoculaire (augmentation de la tension oculaire) qui n'entraîne souvent aucun symptôme, seule une mesure de la tension oculaire par un ophtalmologiste permettant de la détecter.

Le diagnostic et le suivi de ces troubles nécessitent de consulter un ophtalmologiste à intervalles réguliers, le plus souvent **une fois par an**.

- ▶ Le traitement fait appel à une intervention chirurgicale (cataracte avancée) et habituellement à des collyres (gouttes dans les yeux) pour faire baisser la tension oculaire.

*La **cataracte** est une opacification progressive du cristallin (la lentille transparente située l'intérieur de l'œil), qui entraîne des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement ...).*

Est-il fréquent de devoir être opéré de la cataracte sous corticoïdes ?

Dans une étude menée aux États-Unis chez plus de 500 personnes atteintes d'une myopathie de Duchenne sous traitement depuis plusieurs années par corticoïdes (prednisone ou deflazacort), 22% d'entre elles ont développé une cataracte après 4 à 9 ans de traitement mais 1,4% seulement a eu besoin de se faire opérer de cette cataracte.

Une seule personne a développé une hypertonie intraoculaire.

Source : Rice ML et al. Cataract development associated with long-term glucocorticoid therapy in Duchenne muscular dystrophy patients. *Journal of AAPOS* 2018 June.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- La dystrophine est normalement présente dans la rétine, une fine membrane qui tapisse le fond de l'œil. Certaines anomalies spécifiques du gène *DMD* (*délétion* de certains *exons*) peuvent entraîner des atteintes de la rétine. Elles concernent la transmission par la rétine du signal lumineux au cerveau et sont détectables par un examen spécialisé (électrorétinogramme).
- En fonction de l'importance de ces difficultés de transmission, elles pourraient entraîner de discrets troubles :
 - de la sensibilité au contraste : difficultés visuelles en milieu peu éclairé et à s'adapter à l'obscurité lors du passage d'un milieu éclairé à un milieu sombre ;
 - de la vision des couleurs : difficulté à distinguer le rouge et le vert (perçus comme gris).
- En revanche, l'acuité visuelle n'est pas impactée.

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

La dystrophie musculaire de Duchenne nécessite d'adopter certaines précautions, au quotidien (alimentation, médicaments déconseillés, protection contre le froid...) comme dans des situations plus exceptionnelles (anesthésie générale, fracture, urgence médicale...).

Éviter les toxiques

Certains produits sont à éviter car ils peuvent être toxiques pour les muscles squelettiques et le fonctionnement du cœur à l'exemple de l'alcool, du tabac et des drogues illicites (cocaïne, héroïne, ecstasy, amphétamines...).

Adopter une alimentation équilibrée

Le surpoids peut augmenter les difficultés motrices, rendant toute activité plus exigeante et plus fatigante. Un amaigrissement trop important majore la fatigue, peut réduire la résistance aux infections notamment respiratoires et ralentit la cicatrisation.

- ▶ Surveiller la croissance et le poids pendant l'enfance de manière systématique permet de maintenir l'équilibre optimal entre le poids et la taille.
- ▶ Un peu d'exercice physique est à encourager, mais à doses modérées et toujours en deçà du seuil de fatigue.
- ▶ À l'âge adulte, la prise de *suppléments nutritionnels* peut aider à stabiliser le poids à un niveau satisfaisant.

➤➤ [Prise en charge nutritionnelle](#)


[SOMMAIRE](#)
[TABLE DES MATIÈRES](#)

Se protéger du froid

Le fonctionnement neuromusculaire est moins efficace en ambiance froide. L'exposition au froid peut s'accompagner d'une perte de dextérité, d'une augmentation de la fatigue musculaire et générale, d'un risque de survenue d'engelures.

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

WEB [www.afm-telethon > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Aides techniques > Des produits pour se maintenir au chaud](http://www.afm-telethon.org/Maladies/Vos%20questions%20de%20la%20vie%20quotidienne/Aides%20techniques/Des%20produits%20pour%20se%20maintenir%20au%20chaud)

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

Les contre-indications médicamenteuses

- Il n'y a pas de médicament formellement interdit dans la dystrophie musculaire de Duchenne, en dehors de certains produits utilisés en cas d'anesthésie générale (suxaméthonium, anesthésiques halogénés comme l'isoflurane, le sévoflurane...).
- Cependant, certains médicaments comme les dérivés de la codéine (utilisés dans la prise en charge de la douleur, de la toux), les médicaments utilisés pour fluidifier les sécrétions des bronches (fluidifiants bronchiques), certains antidépresseurs et les *benzodiazépines* (stress, anxiété) sont à éviter en cas d'*insuffisance respiratoire* non traitée. D'autres sont déconseillés en cas de constipation. D'autres enfin sont à éviter car ils peuvent être toxiques pour les nerfs ou les muscles (neuro ou myotoxiques).
- ▶ Selon votre situation, le médecin adaptera sa prescription.
- Le port et la présentation de la carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la maladie.



La carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » en pratique

- Élaborée en 2018 par la filière maladies neuromusculaires rares, Filnemus, la carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » est disponible dans les Centres de référence et de compétences maladies neuromusculaires. Elle a le format d'une carte de crédit, pour se glisser facilement dans un portefeuille ou un porte-cartes.
- Nominative, la carte d'urgence comporte les coordonnées du médecin traitant, du spécialiste et du centre qui assurent le suivi. Elle énumère les principales situations d'urgence possibles en lien avec la maladie (encombrement respiratoire, troubles du rythme cardiaque, douleurs osseuses, fractures...) ainsi que les traitements indiqués et contre-indiqués.
- La présenter aux professionnels de santé consultés dans un contexte d'urgence (médecin en visite à domicile, service d'urgences) permet de les informer sur la dystrophie musculaire de Duchenne et sa prise en charge recommandée, afin d'éviter les prescriptions à risque liée à la méconnaissance de cette maladie.

En cas de prise de corticoïdes

Prendre des *corticoïdes* impose certaines précautions :

- leur absorption digestive et donc leur efficacité est diminuée en cas d'ingestion concomitante d'un pansement gastrique (Maalox[®], Phosphalugel[®], Gasviscon[®] ...), qui doit donc être pris à distance ;
 - les anti-inflammatoires non stéroïdiens (aspirine, ibuprofène...) ont, comme les corticoïdes, de possibles effets indésirables digestifs ;
- Mieux vaut demander conseil à son médecin traitant ou à son pharmacien avant de les utiliser.
- il ne faut jamais interrompre de façon brutale un traitement par corticoïdes.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La corticothérapie contre-indique certaines vaccinations

En cas de traitement prolongé par corticoïdes, les vaccins dits « vivants atténués » sont contre-indiqués.

- En pratique, il s'agit des vaccins contre la rougeole, les oreillons et la rubéole (ROR), la varicelle, la fièvre jaune, le zona et les rotavirus.
- Le vaccin contre la grippe administré par voie nasale et le BCG sont également des vaccins vivants atténués, donc contre-indiqués.
- Si nécessaire, ces vaccinations peuvent être réalisées avant la mise en route de la corticothérapie.

En cas d'anesthésie générale

Comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie sont contre-indiqués. En revanche, d'autres substances anesthésiques, qui ne présentent pas les mêmes inconvénients, peuvent être utilisées.

- Il est donc important, avant toute intervention, quel que soit son type, y compris celles sous anesthésie locale, de toujours **prévenir l'anesthésiste et le chirurgien** de l'existence de la dystrophie musculaire de Duchenne.
- Ils pourront le cas échéant demander, avant l'opération, un bilan cardiaque et respiratoire détaillé et prévoir une anesthésie avec des produits adaptés, non contre-indiqués.

En cas de maladie

Certaines maladies, même si elles ne sont pas liées à la dystrophie musculaire de Duchenne, peuvent amplifier ses symptômes.

Vaccination et maladies neuromusculaires

La vaccination est un moyen efficace de prévenir certaines maladies infectieuses comme la grippe ou la pneumonie à pneumocoque. Elle est particulièrement recommandée dans les maladies neuromusculaires en général, et dans la dystrophie musculaire de Duchenne en particulier, une infection pouvant venir déstabiliser un équilibre physiologique déjà fragilisé par la maladie et son traitement. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur le sujet.

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

- Toute affection respiratoire doit être rapidement prise en charge, en particulier chez l'enfant. Des stimulants de l'immunité peuvent être prescrits par votre médecin l'hiver.
- La vaccination contre la grippe est conseillée chaque année en prévention d'éventuelles complications respiratoires.
- Il faut également veiller aux rappels de vaccins anti-pneumococcique et contre la coqueluche.

La vaccination, une mesure de protection altruiste

Se faire vacciner contre une maladie potentiellement grave (comme la grippe ou la coqueluche) réduit le risque de la contracter, et donc de contaminer ses proches. C'est pourquoi lorsqu'une famille compte un enfant ou un adulte atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, ses parents et sa fratrie mais aussi toute personne susceptible de le côtoyer souvent (grands-parents, nounou, aide-ménagère...) devrait être correctement vaccinée.

- Si l'altération ne peut être évitée, il est important d'entretenir sa musculature par des **exercices quotidiens** selon les conseils du kinésithérapeute.

En cas d'urgence

Différents événements, liés ou non à la dystrophie musculaire de Duchenne, peuvent nécessiter une prise en charge médicale ou chirurgicale en urgence : aggravation des difficultés respiratoires, palpitations, maux de ventre intenses, fracture... Chacun d'entre eux nécessite une réaction rapide et adaptée.

- En prévention, le suivi médical régulier en consultation pluridisciplinaire contribue à limiter le risque de complications et la survenue de situations d'urgence liées à la maladie.
- À l'occasion des consultations, faire le point avec le médecin en charge du suivi sur les urgences possibles, les gestes à connaître et le comportement à adopter aide, le cas échéant, à réagir de façon appropriée.
- Communiquer toutes les informations utiles, sur la personne malade (fréquences respiratoire et cardiaque, état de conscience...) et sur les spécificités de la myopathie de Duchenne, aide l'équipe urgentiste à apporter une réponse adéquate.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Urgences médicales et maladies neuromusculaires

Publié par l'AFM-Téléthon, un Repères Savoir & Comprendre explique les différentes situations d'urgence médicale (respiratoire, digestive, cardiaque...), les signes qui doivent alerter, le comportement à adopter en attendant les secours, les spécificités des maladies neuromusculaires dans ce contexte, mais aussi les actions à mener en prévention pour limiter les complications.

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

Un « Kit Urgences » à préparer en amont, au cas où

Mis en place par l'AFM-Téléthon, le Kit Urgences rassemble des éléments et des informations précieuses à transmettre à l'équipe médicale urgentiste.

- Il contient :
 - la carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne », mise à jour par votre médecin,
 - le compte-rendu de la dernière consultation de suivi de votre maladie neuromusculaire,
 - la fiche Orphanet urgences sur la myopathie de Duchenne
 - la liste des traitements en cours (copie des ordonnances),
 - les directives anticipées,
 - la fiche « mon réseau de soins et d'accompagnement », qui regroupe les coordonnées des professionnels qui vous suivent,
 - une photocopie de la Carte vitale, de la Carte mutuelle et de la Carte d'identité,
 - en cas de ventilation assistée, les paramètres du respirateur, avec le ballon insufflateur, un tube de sparadrap (ou chatterton) pour réparer d'éventuelles fissures dans les tuyaux, un cordon de secteur pour brancher le respirateur.
- Le Kit Urgences doit être facilement accessible.



▪ Les professionnels des services régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider à le constituer et à le mettre à jour de façon régulière, en lien avec la consultation neuromusculaire.

Pour trouver les coordonnées de votre service régional sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

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

Pour en savoir plus sur le Kit Urgences et télécharger la fiche « mon réseau de soins et d'accompagnement » à remplir :

WEB www.afm-telethon.fr > Vie quotidienne > Réagir en situation-urgence

Pour télécharger la fiche Orphanet Urgences sur la dystrophie musculaire de Duchenne :

WEB www.orphanet-urgences.fr > Duchenne de Boulogne (myopathie de)

Une **embolie graisseuse** est une obstruction de vaisseaux sanguins par des micro-gouttelettes de graisses, le plus souvent issues de la moelle osseuse d'un os fracturé, en particulier après une fracture des os des membres inférieurs (fémur, tibia, péroné) et se manifeste par l'apparition de petites taches rouges (sur la peau, les conjonctives, dans la bouche...) des difficultés à respirer et des perturbations de la conscience (sommolence inexplicable). Ces symptômes, qui apparaissent 24 à 72 heures après la fracture doivent faire consulter en urgence.

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIÈRES**

En cas de fracture

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, les fractures sont plus fréquentes du fait de la fragilisation des os (**ostéoporose**), des difficultés à la marche (chutes plus fréquentes) ou de l'usage du fauteuil roulant (chocs).

▪ Les os les plus souvent fracturés sont les os longs comme le fémur (cuisse), le tibia et le péroné (jambe), l'humérus (bras), le cubitus et le radius (avant-bras) mais aussi les vertèbres.

► En attendant l'arrivée des secours, toute zone qui pourrait être fracturée ne doit plus être mobilisée après la chute ou le choc. Cette immobilisation limite la douleur. Elle réduit également le risque d'**embolie graisseuse**.

► À l'hôpital, dans le contexte de l'urgence, la pose d'un plâtre transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de **myologie** ou de neurologie qui connaît bien votre histoire médicale ou celle de votre enfant.

En concertation et en fonction des particularités liées à la maladie, ils décideront alors du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle, stimulation électrique des muscles pour limiter la fonte musculaire...).

Des experts ressources en pratique

Les urgentistes et les chirurgiens orthopédistes qui n'ont pas l'habitude de la dystrophie musculaire de Duchenne ne connaissent pas toujours les précautions à prendre pour traiter une fracture dans cette situation.

▪ N'hésitez pas à leur proposer de se mettre en relation avec le médecin référent qui vous suit à la consultation pluridisciplinaire. Ses coordonnées figurent sur la carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne ».

► En cas de fracture, les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger en résine...) sont privilégiés. Cette rapidité est encore plus importante pour une fracture des **membres inférieurs** chez un enfant qui a la capacité de marcher, pour ne pas risquer qu'il la perde de façon prématurée.

► 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 du kinésithérapeute.

► Le suivi en médecine de rééducation devra être intensifié pour s'assurer de la meilleure récupération musculaire possible.

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

Il est fréquent que les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne consultent des médecins généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dermatologue...) qui connaissent peu les maladies neuromusculaires.

- Si ces médecins le souhaitent, ils peuvent se renseigner sur la dystrophie musculaire de Duchenne auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi.
- Si vous ou votre enfant n'êtes pas suivi dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* « Maladies neuromusculaires » de sa région.

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponibles sur :

- le site de l'AFM-Téléthon :

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

- le site de Filnemus, la filière de santé maladies rares neuromusculaires :

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

- en appelant l'Accueil Familles AFM au :

 0 800 35 36 37 (appel gratuit)



Améliorer son autonomie dans son environnement

L'aménagement des lieux de vie, la mise en place d'*aides techniques* et l'utilisation d'objets du quotidien adaptés aident à surmonter les difficultés gestuelles liées au manque de force ou de dextérité. L'objectif est de gagner en autonomie tant pour les déplacements que pour les interactions sociales à la maison ou à l'extérieur.

Un logement à soi

Selon une enquête nationale menée par l'AFM-Téléthon auprès de 445 personnes atteintes de myopathie de Duchenne, âgées en moyenne de 22 ans, 13% des personnes vivant en habitat individuel ne résident plus chez leurs parents mais seule (4%), en couple (8%) ou encore en colocation (1%), grâce à un environnement optimisé.

Source : *Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées*, AFM-Téléthon (Octobre 2014).

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'habillement ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

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

S'appuyer sur des professionnels

Le travail d'adaptation de l'environnement 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.

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon et les services sociaux peuvent également vous accompagner dans cette démarche.

► 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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'*ergothérapeute* s'attache à maintenir, restaurer et permettre les activités de la vie quotidienne de manière sécurisée, autonome et efficace. Ce professionnel de santé prévient, réduit ou supprime les situations de handicap en tenant compte des habitudes de vie et de l'environnement. Pour ce faire, l'*ergothérapeute* évalue les besoins et les attentes de la personne atteinte de maladie neuromusculaire avant de lui fournir différentes solutions pour maintenir ou développer son autonomie: stratégies de restauration ou de compensation, aides techniques, aménagement des lieux de vie...

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, Institut Médico Éducatif, ...), dans les Centres d'information et de conseils en aides techniques (CICAT), 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.
- Sur son site Internet, l'Association nationale française des ergothérapeutes (ANFE) propose un répertoire des ergothérapeutes exerçant en libéral, par région et par spécialités.
WEB <http://www.anfe.fr>
- N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels est indispensable pour bien choisir le matériel qui correspond à vos besoins.

Prévenir le risque de chutes

La dystrophie musculaire de Duchenne augmente le risque de chutes. Elles peuvent survenir en position debout (difficultés de marche), mais aussi lors des transferts et pendant les déplacements en fauteuil roulant.

La prévention des chutes est essentielle car les os sont plus fragiles du fait de la réduction des activités physiques et du traitement éventuel (passé ou actuel) par **corticoïdes**.

► En complément de la prise en charge des difficultés de marche (**kinésithérapie**, appareillage orthopédique...), des mesures pratiques et des aides techniques contribuent à limiter le risque de chutes au quotidien. N'hésitez pas à demander conseil à un ergothérapeute qui, dans l'idéal, travaillera en lien avec le médecin de médecine physique et de réadaptation (MPR) de la consultation spécialisée maladies neuromusculaires.

Lève-personne et maladies neuromusculaires

Le lève-personne permet à une personne d'être transférée d'un endroit à un autre tout en soulageant l'aidant. Pour faciliter vraiment la vie, le lève-personne doit être fiable, pratique, adapté à la nature des difficultés motrices de la personne transférée et à l'environnement dans lequel il est utilisé. Il faut également bien suivre les préconisations d'utilisation. Un Repères Savoir & Comprendre édité par l'AFM-Téléthon fait le point sur les indications de cette aide technique et sur les éléments à prendre en compte pour bien la choisir et bien l'utiliser.

►► [Lève-personne et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Réduire le risque de fractures en pratique

- À la maison :
 - éclairer les lieux de passage ;
 - supprimer tout obstacle (petits meubles, tapis, fils électriques et jouets au sol...) susceptible de gêner les déplacements ;
 - recouvrir si besoin un sol glissant par de la moquette ;
 - placer un tapis antidérapant dans la douche ou la baignoire, et une ou deux barres d'appui dans la cabine de douche ou la baignoire et les toilettes ;
 - installer des mains-courantes des deux côtés des escaliers et recouvrir les marches d'un revêtement antidérapant ;
 - utiliser des aides techniques qui facilitent les transferts (comme le lève-personne), et des aides techniques pour la toilette et le bain (bouée, siège de baignoire, élévateur de bain...).
- Placer des bandes antidérapantes sous les orthèses de pieds portées la nuit pour réduire les risques de chute en cas de déplacement de la chambre à la salle de bains ou aux toilettes.
- Équiper le fauteuil roulant d'un système antibascule
- Toujours attacher la ceinture après l'installation dans le fauteuil électrique ou manuel, même à la maison.
- Toujours utiliser la ceinture de sécurité pour les trajets en voiture, qu'ils s'effectuent assis sur un siège du véhicule ou dans un fauteuil roulant, lequel doit être arrimé au plancher.
- À l'extérieur comme à l'intérieur, attention aux sols inégaux ou glissants.

Source : Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic managements, *DMD Care Considerations Working Group, The Lancet* (2018).

Deux objets utiles

- 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.

► Lorsque la fatigue pour marcher au même rythme que les autres devient importante, utiliser un **scooter électrique** permet de s'épargner et de se déplacer sur des longues distances ou dans la cour de récréation, tout en réduisant le risque de chute. Le scooter électrique permet également de se mettre debout facilement, en prenant appui sur le guidon.

► Ultérieurement, un **fauteuil roulant électrique** devient nécessaire lorsque les risques et la fatigue liés à la marche sont supérieurs aux bénéfices.

Doté d'une option **verticalisateur**, il contribue aussi au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre au même niveau que les personnes debout.



Un gain d'autonomie

D'après une enquête nationale menée par l'AFM-Téléthon auprès de 445 personnes atteintes de myopathie de Duchenne, âgées en moyenne de 22 ans, près 8 sur 10 peuvent se déplacer à l'intérieur, mais aussi se coucher, se lever ou encore changer de point d'appui grâce aux aides techniques.

Source : *Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées*, AFM-Téléthon (Octobre 2014).

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

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

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

- Le fauteuil électrique est aussi un objet de socialisation, qui facilite l'intégration scolaire et permet un changement de regard et de mentalité.

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Deux applis collaboratives pour faciliter les sorties

- L'application mobile **Jaccede** permet à chacun de décrire (photos, commentaires) l'accessibilité des lieux qui accueillent du public : hébergements, bars et restaurants, banques, bureaux de poste, pharmacies, musées... Ces informations permettent à toute personne en situation de handicap d'identifier les établissements qui correspondent à ses besoins (accès de plain-pied, en fauteuil roulant, allées larges, ouverture de portes automatiques...) en France, mais aussi dans d'autres pays.

WEB www.jaccede.com

- **Streetco** est une application mobile où l'on peut signaler, en temps réel, les obstacles permanents (trottoir inadapté, escaliers...) ou temporaires (véhicule garé sur un trottoir, travaux...) et les lieux accessibles (commerces, cinémas, toilettes, places de parking, arrêts de bus...) rencontrés sur son parcours. Ce « GPS piéton » a été conçu pour les personnes à mobilité réduite.

WEB www.street-co.com

La compensation technique des membres supérieurs

La perte de mobilité des bras, des épaules et/ou des mains a un impact direct sur de nombreux gestes de la vie courante. Différentes aides techniques existent pour compenser ces difficultés motrices. Elles sont détaillées dans un Repères Savoir & Comprendre, élaboré par l'AFM-Téléthon.

➤ ➤ [La compensation technique des membres supérieurs](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Faciliter les gestes du quotidien

Pour pallier le manque de force des muscles des bras ou des épaules dans les activités de la vie quotidienne, des aides techniques (**téléphone main libre, brosse à dent et rasoir électriques, pince à long manche...**) permettent de continuer à réaliser les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.

➤ Les « supports de bras » 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 accompagnent et facilitent le déplacement de la main dans un plan horizontal. Certains modèles permettent aussi de porter des aliments à sa bouche.

➤ Il existe également des aides techniques **motorisées** pour non plus compenser les mouvements du membre supérieur, mais les suppléer : bras robotisé, robot d'aide au repas...

WEB [www.afm-telathon > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Aides techniques > Des aides techniques de compensation du membre supérieur](http://www.afm-telathon.fr/Maladies/Vos-questions-de-la-vie-quotidienne/Aides-techniques/Des-aides-techniques-de-compensation-du-membre-sup%C3%A9rieur)

➤ Lorsque l'écriture ou la communication sont difficiles, l'utilisation d'un **ordinateur** (à commande vocale ou par mini-joystick) donne une autonomie d'écriture et de lecture, mais aussi de communication, de pilotage d'appareils domestiques (domotique)....

➤ Des **logiciels** d'apprentissage du clavier, d'anticipation des mots et de reconnaissance vocale facilitent le travail sur ordinateur.

➤ Il existe également des aides techniques pour les **loisirs** (vélo-poussoir, hippocampe, joëlette, quad aménagé, handiski...).

➤ Avant d'acheter une aide technique, se renseigner auprès d'un ergothérapeute, toujours demander à la voir et à l'essayer (1 ou 2 jours pour un fauteuil roulant) dans toutes les situations de vie, et notamment à domicile, permet de trouver celle qui correspond à vos besoins et qui vous sera utile dans la vie quotidienne.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Où m'informer sur les aides techniques ?

▪ Vous pouvez vous adresser aux Centres d'Information et de Conseils sur les Aides Techniques (CICAT). Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés, 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/

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-telathon.fr > Maladies > Nos services de proximité](http://www.afm-telathon.fr/Maladies/Nos-services-de-proximite/)

ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon :

 0 800 35 36 37



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 de dystrophie musculaire de Duchenne, qui, jusque-là, se débrouillait sans cette aide.

- La période de perte d'une fonction, d'un geste ou de la marche imposée par l'évolution de la maladie est une période difficile où le regard des autres peut être difficile à supporter. Elle est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard 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.

Recourir à des aides humaines pour certains gestes de la vie quotidienne

- Une tierce personne (aidant familial, auxiliaire ou assistant de vie professionnel) peut aider à accomplir certains actes nécessaires au bien-être: manger, se laver, s'habiller, se faire beau ...

Elle facilite la participation à la vie sociale en aidant aux déplacements à l'extérieur du domicile, aux activités de loisirs et de vacances. Elle peut aussi intervenir pour la scolarité ou l'emploi.

- Différentes possibilités existent pour couvrir les besoins en *aides humaines* à domicile au quotidien : faire appel à un service prestataire ou à un service mandataire, opter pour l'emploi direct, recourir à un proche (alors appelé « aidant familial »).

La *prestation de compensation du handicap* (PCH) permet de financer tout ou partie du coût inhérent. C'est la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) qui décide de son attribution.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'aide animalière

Un « chien d'assistance » est spécifiquement formé pour aider une personne à mobilité réduite dans la vie de tous les jours.

- Il répond à une cinquantaine de commandes très utiles au quotidien : aller chercher et rapporter sans l'abimer un objet (télécommande, clés, porte-monnaie, bouteille, téléphone...), ouvrir et fermer un tiroir ou une porte, aider au paiement dans les magasins, aboyer sur ordre... Il concourt à maintenir ou améliorer l'autonomie.
- Au-delà, c'est aussi une présence réconfortante et une aide à l'insertion sociale puisque la loi l'autorise à accompagner son maître partout, y compris dans les magasins, les transports en commun, à l'école, au restaurant, au cinéma et au travail.

- La prestation de compensation du handicap (PCH) prévoit un volet spécifique « aide animalière » à la condition que le chien d'assistance ait été éduqué dans une structure labellisée. Cette aide financière couvre les frais d'entretien de l'animal, mais pas son acquisition.

Les associations, comme Handi'Chiens, qui forment les chiens d'assistance les mettent à disposition gratuitement.

WEB <https://handichiens.org/>

Se déplacer en voiture

En tant que passager en fauteuil roulant

- Des aménagements facilitent l'accès du fauteuil au véhicule et simplifient l'intervention des tiers : décaissement pour augmenter la hauteur intérieure, installation d'une rampe d'accès mobile (manuelle ou électrique) ou d'une plate-forme élévatrice, d'un système d'attache (arrimage ou sangle)...

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 pour les titulaires de la carte de stationnement (ou de la carte mobilité inclusion portant la mention « stationnement » depuis le 1er janvier 2017) ou les tierces personnes qui les accompagnent.
- En pratique, l'application de cette mesure s'avère sensiblement différente 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. Elle 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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

En tant que conducteur

- L'atteinte motrice dans la dystrophie musculaire de Duchenne oblige à utiliser des dispositifs spécifiques de commandes pour la conduite automobile.

► Ainsi, pour une personne qui utilise ses membres supérieurs mais manque de force, la direction peut être « sur-assistée » et l'installation d'une boule, d'un joystick ou mini-manche facilite la manipulation du volant.

- Les commandes au pied (freinage, accélération) sont ramenées au volant.
- Les autres commandes peuvent être déportées à la tête, sur le volant...

Pour en savoir plus, voir le site du Centre de Ressources & d'Innovation Mobilité Handicap, consacré à l'automobile :

WEB www.automobile.ceremh.org

- Une **visite médicale d'aptitude à la conduite automobile**, devant la commission médicale départementale, est **obligatoire** pour les conducteurs ayant une affection qui touche l'appareil locomoteur et quand des aménagements doivent être apportés à la voiture.

Elle est nécessaire pour passer le permis de conduire.

- 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 dans le cadre d'un avenant au contrat d'assurance (dommage ou vol du véhicule ou des aménagements, prise en charge de frais de transport en cas d'immobilisation du véhicule).

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 www.securite-routiere.gouv.fr > Réglementation liée à l'utilisateur > Réglementation liée au handicap

WEB Fiche pratique de France Assos Santé – L'impact de la santé sur le permis de conduire

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

La vignette Crit'Air est obligatoire

- En vigueur depuis le 1er juillet 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.
- 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.
- Néanmoins, une personne en situation de handicap titulaire de la Carte Mobilité Inclusion (CMI) portant la mention « stationnement » ou d'une carte européenne de stationnement peut circuler librement pendant les pics de pollution, quelle que soit la classification Crit'Air de son véhicule.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

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

■ Face aux difficultés ressenties, certaines personnes souhaitent échanger, au sein d'associations et/ou sur les réseaux sociaux, avec d'autres qui traversent ou 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 Référents du parcours de santé 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

■ Le **Groupe d'Intérêt Dystrophies musculaires Duchenne / Becker** de l'AFM-Téléthon diffuse des informations sur la dystrophie musculaire de Duchenne auprès des malades, des familles, des professionnels de santé et rompt l'isolement des personnes atteintes au travers de témoignages, de conseils et d'un soutien moral. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles sur le blog :

WEB <http://groupemyopathieduchennebecker.blogs.afm-telethon.fr>

ou sur la page Facebook :

WEB <https://www.facebook.com/groupedmdb>

■ Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles. Elles représentent également l'association dans les instances locales institutionnelles ou associatives.

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

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

► Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus particulièrement difficiles à vivre. Celles-ci peuvent concerner des moments-clés de la maladie (annonce du diagnostic, perte de la marche, mise sous ventilation...) ou de la vie comme le passage de l'enfance à l'adolescence. La vie d'adulte en état de grande dépendance peut aussi passer par des moments difficiles.

► Un psychologue peut aussi aider à gérer les difficultés lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, scolaire, professionnelle ou de loisirs, ou complique la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

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



sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et personnel, 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. 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'apprivoiser les situations nouvelles et passées éprouvantes, 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, d'inhibition ou d'évitement, renforce l'estime de soi et encourage la prise d'initiatives. Des techniques d'affirmation de soi peuvent renforcer les habiletés sociales.

Des informations et les coordonnées des thérapeutes de votre région sont disponibles sur le site Internet de l'Association française de thérapie comportementale et cognitive :

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Au moment du diagnostic

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 à ce moment-là. 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.

- Parfois, le diagnostic est vécu comme un soulagement car il permet de mieux comprendre les difficultés de l'enfant.

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

En pratique

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

Guide à l'intention des parents

Ce guide, élaboré par l'association Dystrophie musculaire Canada, fournit de l'information pour aider les parents à répondre aux nombreuses questions qu'ils peuvent se poser après que leur enfant a reçu un diagnostic de maladie neuromusculaire, quelle qu'en soit la forme.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

- 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, ainsi qu'avec ses frères et sœurs.

► 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 enfant atteint de la dystrophie musculaire de Duchenne ou avec ses frère(s) ou sœur(s), en particulier lorsque celles-ci souhaitent faire un *test génétique*.

▪ L'enfant a aussi besoin que le médecin lui parle, en présence de ses parents, dans des temps particuliers.

Dans l'enfance

"Pareil et différent"

Ce livre qui s'adresse aux enfants de 4 à 11 ans est conçu pour ne pas laisser un enfant seul face aux interrogations que soulève la maladie. Il peut aider les parents à échanger avec leur enfant. L'ouvrage raconte l'histoire d'un petit garçon atteint par une maladie neuromusculaire.

Pareil et différent, Salmona S, AFM-Téléthon,

Evry

WEB <http://www.myobase.org> > Rechercher...

Pareil et différent

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

Il est essentiel de répondre à ses questions quand il les pose tout en respectant ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Lui demander ce qu'il pense de sa maladie, de ce qui lui arrive ou encore réfléchir avec lui aux questions qu'il se pose... permet de mieux comprendre ses besoins de réponses et de non-réponses.

L'important pour un enfant, c'est de rester en communication avec les autres. Comme le dit Françoise Dolto dans son livre « Tout est langage » : « *Il y a toujours une possibilité de joie quand il y a communication les adultes à parler avec l'enfant avec les autres, mais les autres qui disent vrai...* ».

▪ La maladie interfère forcément sur le développement de l'enfant, sur l'image qu'il va se faire de lui-même. Il va devoir se construire avec elle, sans la nier et sans qu'elle occupe tout le terrain de son enfance.

L'enfant vivant dans le présent, c'est au fur et à mesure de l'apparition des difficultés que les explications seront données.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

▪ Même s'il peut être difficile pour des parents d'en parler avec leur enfant, 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 ses peurs avec quelqu'un, et à accepter la prise en charge médicale. Le silence, l'absence d'explication risquent au contraire de renforcer les craintes de l'enfant, qui, de toute manière, a perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.

▪ Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande.

Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez tel qu'il est, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble les meilleures solutions à ses difficultés.

▪ Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de mieux vivre avec sa maladie.



▪ Les *membres inférieurs* permettent de se déplacer, d'aller au-devant de l'autre. Lorsqu'ils deviennent moins forts, l'impossibilité, de faire comme les autres peut amener au repli sur soi.

La parole permet de pallier cette distance et de reprendre ainsi de la maîtrise et du contrôle sur le monde environnant.

▪ Les enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne ont aussi besoin de rencontrer d'autres enfants touchés par la même maladie. Cela leur permet de ne pas se sentir seul dans leur épreuve, d'échanger sur des problèmes communs et de pouvoir s'entraider.

Les corticoïdes ont parfois un impact psychologique

Très souvent prescrite dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la corticothérapie peut entraîner des troubles du sommeil, une sensation d'euphorie, une irritabilité, une anxiété excessive voire une dépression. Parlez-en au médecin en charge du suivi de votre enfant. Différentes solutions pourront être envisagées : réduction de la dose de corticoïdes, suivi par un psychologue...

À l'adolescence

L'adolescent atteint de dystrophie musculaire de Duchenne est confronté à une forte tension entre son désir d'autonomisation et l'augmentation des contraintes liées à sa dépendance physique.

Il fait par ailleurs face aux mêmes défis que tout adolescent, mais le vécu et l'importance de ces challenges sont influencés par la maladie.

▪ Tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par la dépendance physique (« *Si je m'éloigne de mes parents, aurais-je assez de personnes pour s'occuper de moi ?* », « *Si je suis un jour seul, aurais-je assez de force pour .. ?* », « *Les autres vont-ils s'intéresser à moi ?* »). Cette question de la dépendance physique amène d'autres questions sur sa valeur propre et son projet de vie (« *Pourrais-je fonder une famille ? Exercer telle ou telle profession ?* »...).

▪ Pour accepter les contraintes de son traitement, l'adolescent a aussi besoin d'en comprendre l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, l'adolescent devient l'interlocuteur privilégié de l'équipe médicale.

▪ L'évolutivité de la maladie, la fatigue et les douleurs qu'elle peut générer font que les adolescents atteints d'une dystrophie musculaire de Duchenne sont plus susceptibles que d'autres d'être anxieux, voire de faire une dépression. La perte de la marche réduit l'indépendance et peut isoler l'adolescent des autres.

Il est important que l'espoir reste présent. Sans nier la maladie, il faut s'efforcer d'aider l'adolescent à s'adapter à la réalité et à construire un projet de vie.

Face à l'évolution de la maladie à l'âge adulte

▪ La perspective de la progression d'une dystrophie musculaire de Duchenne, même lente (limitation à terme des activités professionnelles et/ou de loisirs, aménagements spécifiques du domicile ou au travail...), peut générer une **forte anxiété** pour l'avenir. Un manque de réalisation de soi dans les grands secteurs de vie (vie affective et sexuelle, fonder un couple, une famille, avoir une vie sociale, de loisirs ...) peut être source de

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Tout ce que vous avez toujours voulu savoir...

Ces textes et vidéos, publiés par l'association Dystrophie musculaire Canada, s'adressent aux jeunes atteints d'une maladie neuromusculaire.

Préparés par une sexologue, ils abordent les thèmes de l'amour et de la sexualité.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches > Amour et sexualité

Parlons de sexualité : un guide ressources pour les parents

Ce guide, publié par l'association Dystrophie musculaire Canada, s'adresse aux parents d'adolescents et jeunes adultes atteints d'une maladie neuromusculaire. Il offre un certain nombre de pistes pour aborder la sexualité des jeunes, sujet avec lequel les parents ne sont pas toujours à l'aise.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

dépression, engendrer un sentiment de révolte, d'injustice. Tout cela pèse sur la qualité de vie.

- 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. Il en est de même pour ce qui est susceptible d'entraver ou de favoriser le projet de vie de chacun.
- ▶ Échanger avec d'autres personnes de la même période de vie atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne est souvent plus facile.
- ▶ Parler à son équipe médicale, en particulier avec un psychologue, des changements relationnels et émotionnels liés à l'évolution de la maladie aide à s'y adapter et à mieux les vivre, que l'on soit enfant, adolescent ou adulte.
- ▶ Se faire accompagner par un psychologue ou un psychiatre est parfois nécessaire.

À tout âge

- Éprouver un sentiment d'isolement ou de solitude intense, ressentir une anxiété importante, tellement présente au quotidien qu'elle empêche de vivre normalement, se replier sur soi-même, se sentir triste en permanence et n'avoir plus le goût à rien de ce qui faisait plaisir auparavant, peuvent être les signes d'une **dépression débutante**.
- Chez l'enfant, une forte anxiété ou une dépression pourront également se manifester par une grande passivité ou par une irritabilité (l'enfant s'emporte et s'oppose pour un rien).
- ▶ Il faut le signaler à l'équipe en charge du suivi ou au médecin traitant. Des moyens d'aide efficaces existent.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Lors de la participation à un essai clinique

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le nombre d'essais cliniques a beaucoup augmenté ces dernières années, ouvrant de nouvelles possibilités d'agir face à la maladie.

- Participer à un essai clinique n'a rien d'anodin sur un plan psychologique. C'est un événement ambivalent, à la fois très positif parce qu'il pourrait avoir une influence bénéfique sur l'évolution de la maladie, et très perturbant sur le plan psychique car l'échec est redouté.

Il provoque des émotions fortes et contrastées : son succès provoque joie, voire euphorie, son échec entraîne peur, anxiété, déception, voire désespoir...

- Lorsque l'essai clinique concerne son enfant, accepter ou refuser qu'il y participe peut s'avérer déstabilisant pour ses parents.

« Ai-je vraiment le droit de refuser pour mon enfant, qui est atteint d'une maladie évolutive ? Est-ce que j'agis pour son bien en donnant mon accord, ou en refusant ? Dans ce dernier cas, ne me le reprochera-t-il pas plus tard ? Quels sont les risques que peut comporter l'essai ? Et si mon enfant recevait, non pas le nouveau médicament, mais un placebo ?... ».

Au sein du couple, les avis peuvent être divergents. Outre la discussion au sein du couple, il est très important qu'un dialogue existe aussi sur le sujet avec l'enfant concerné.

La prise de décision peut s'avérer complexe, en particulier lorsque l'enfant a la possibilité de participer à plusieurs essais.

Le **placebo** est un produit dont la présentation est identique à celle d'un médicament, mais qui ne contient pas de principe actif. Dans un essai clinique, un placebo est utilisé pour mesurer l'action réelle du médicament testé, en comparant les effets du médicament testé contenant le principe actif et ceux du placebo.



Tout le monde a son mot à dire !

- Lorsqu'une équipe médicale propose un essai clinique à un enfant, elle demande à ses parents (ou à son représentant légal) s'ils acceptent que leur enfant y participe.
- En France, la loi impose également d'informer l'enfant, selon ses capacités de compréhension (*Loi du 9 Août 2004 relative à la politique de santé publique, article L.1122-2.-1*).

Si son état de santé et son âge le permettent, l'équipe lui demande son avis sur sa participation à l'essai. Si l'enfant refuse de participer, ou s'il refuse plus tard de poursuivre l'essai en cours, son avis prime sur celui de ses parents.

▪ La réalité d'un essai clinique est parfois très différente de ce que la personne qui y participe et ses proches avaient imaginé auparavant. Participer à un essai transforme l'emploi du temps, qui devient rythmé par différentes contraintes imposées (rendez-vous, examens...). Ces contraintes vont peser sur les activités de loisirs.

Les progrès espérés ne sont pas toujours au rendez-vous, d'où une déception légitime. *A contrario*, une personne améliorée sur le plan moteur peut en être en partie perturbée sur le plan psychique car elle doit modifier les repères qu'elle s'était construit auparavant. Ceux-ci sont parfois difficiles à redéfinir, en raison de l'incertitude sur la marge de progression.

▪ Après s'être sentis très suivis et très soutenus, les participants et leurs proches éprouvent souvent un sentiment d'abandon une fois l'essai clinique terminé. Le verdict du réel est tombé, et il est comparé au niveau d'attentes et d'espérance vis-à-vis de l'essai. Une évaluation « coût/bénéfices » est plus ou moins explicitement réalisée. L'achèvement de l'essai marque aussi la fin d'une relation un peu privilégiée tissée avec l'équipe qui le menait.

► N'hésitez pas à vous faire accompagner à toutes les étapes : avant la prise de décision, pendant l'essai clinique et après. Le médecin, l'attaché de recherche clinique (ARC), le psychologue de la consultation pluridisciplinaire et le référent parcours santé (RPS) de l'AFM-téléthon peuvent vous aider et vous soutenir, chacun à leur façon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Deux documents utiles

• Pour les enfants

Particulièrement adapté aux plus jeunes, le livret « *Et la recherche en pédiatrie, tu connais ?* » est accessible en ligne sur le site [pediapic.info](http://www.pediapic.info) qui a l'ambition de favoriser une information adaptée des enfants et de leur famille.

WEB <http://www.pediapic.info/promoteurs.php>

• Pour les parents

La brochure « *Participation d'un enfant ou d'un adolescent à un essai clinique sur un médicament : ce que les parents doivent savoir* » rassemble de nombreuses informations utiles.

WEB <https://www.leem.org/publication/participation-dun-enfant-ou-dun-adolescent-un-essai-clinique-sur-un-medicament>

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement.

Cela peut concerner l'ensemble du groupe familial (père, mère, grands-parents, frères et sœurs, conjoint, ...), notamment lorsqu'ils sont dans un rôle d'aidant familial.

- Pour tous, la maladie constitue une source de fatigue, de stress et d'anxiété voire d'angoisse, en particulier aux moments où elle réduit fortement l'indépendance (perte de la marche, trachéotomie...).

Elle peut aussi provoquer des conflits au sein de la famille.

Sa nature génétique peut enfin majorer un sentiment de culpabilité chez les parents, en particulier chez la mère.

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 (secteur public ou libéral).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

La maladie invite à la protection et à la restriction d'activités.

Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasions de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...).

- Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours s'en rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans.
- L'un des comportements des parents, favorable au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire, est de considérer l'enfant comme globalement un être dynamique et en développement, avec des compétences et des incapacités.
- C'est aussi d'avoir le même type d'attitudes avec lui qu'avec ses frères et ses sœurs valides : fixer des limites et des exigences, laisser l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences, le pousser à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par sa maladie...

Et les frères et sœurs ?

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse apportées par la survenue d'une maladie handicapante chez l'un de leur frère ou sœur.

- Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie du frère ou de la sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel dû à la maladie et au handicap.
- Il est important de leur faire sentir qu'ils comptent aussi pour les parents, pour son frère ou sa sœur malade, qu'ils comptent les uns pour les autres et qu'ils ne sont pas « transparents ».



▪ L'écueil à éviter serait que la maladie devienne le principal organisateur de la vie de famille. Le défi est de vivre « avec elle » et non « à partir d'elle ».
Rencontrer des frères et sœurs d'autres personnes atteintes de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

Les femmes aidantes atteintes de dystrophinopathie

La mère et/ou la sœur d'un garçon atteint de dystrophie musculaire de Duchenne peuvent également être porteuses d'une anomalie du gène *DMD* qui entraîne des symptômes musculaires et/ou cardiaques, d'intensité variable.

▪ Elles ont tendance à faire passer leur propre santé au second plan, soit parce qu'elles ne se savent pas atteintes, soit parce qu'elles considèrent leur maladie comme moins sévère que celle de leur proche.

Pour autant, des solutions peuvent être mises en place pour les soulager dans leur rôle d'aidante.

► Des aides techniques et des adaptations du domicile facilitent et sécurisent l'aide qu'elles fournissent pour certains gestes de la vie quotidienne de leur proche (lever, changement de position, toilette...).

► Des dispositifs permettent aux aidantes de bénéficier de temps pour elles et à leur proche de recevoir des soins adaptés : accueil de jour, hébergement temporaire dans un établissement médical, intervention de professionnels à domicile...

► Votre Service régional AFM-Téléthon peut vous accompagner pour trouver et mettre en œuvre les solutions qui correspondent le mieux à votre situation personnelle et familiale.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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 dystrophie musculaire de Duchenne, de se reposer, de se ressourcer.

► Certaines solutions permettent de partir en famille tout en bénéficiant d'activités spécifiques à chacun. C'est le cas des Villages Répit Familles®, qui accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et des séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

▪ 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 :

WEB www.accueil-temporaire.com

► Participer à des **groupes de partage d'expérience entre aidants** peut contribuer au maintien d'une bonne santé, ou tout au moins prévenir de possibles difficultés.

► Ne pas oublier **ses attentes et ses besoins personnels** évite de tomber dans un état de « surcharge » qui affectent l'état physique (fatigue, douleur,

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

qualité du sommeil...) et psychologique (tensions permanentes, idées dépressives, irritabilité ...). Tout cela participe au maintien de l'équilibre familial et de couple.

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

Mon enfant 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 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. Il est essentiel d'avoir du temps pour soi.
- Le parent doit pouvoir "recharger ses batteries" pour ne pas mettre sa santé et, à terme, l'équilibre familial en danger.
- Garder et entretenir son réseau d'amis l'aide 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, à faire des choses « pour soi », participer à une groupe d'aidants (type « café des aidants »)... permet de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée avec l'aidé malgré le poids de la maladie. Cela implique d'accepter de déléguer et de trouver les moyens de pouvoir le faire (accepter l'intervention d'un tiers, trouver des aidants, des financements...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



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 (projet d'enfant pour un couple par exemple) ou de développer cette maladie dans l'avenir.

▪ L'appréciation du risque de transmission d'une anomalie génétique impliquée dans la dystrophie musculaire de Duchenne 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*.

Où 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/](http://www.orphanet.fr/) ou par téléphone auprès de Maladies Rares Info Services ☎ 01 56 53 81 36 (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 neuromusculaire.

*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

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, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un **arbre généalogique** retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui l'anomalie en cause dans la dystrophie musculaire de Duchenne a été diagnostiquée ou est suspectée et qui risquent de développer ou transmettre la maladie (enquête généalogique).

▪ Cela permet d'en déduire le **mode de transmission** de la maladie (*récessif* lié au *chromosome X*) et de faire une première évaluation du risque de récurrence de la maladie.

▪ Toutefois, des cas *sporadiques* de la dystrophie musculaire de Duchenne en apparence non familiaux et qui résultent de néomutations, peuvent compliquer la tâche du généticien.

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

▪ Dans la mesure où la dystrophie musculaire de Duchenne est due à une anomalie génétique dont les conséquences sont susceptibles de bénéficier 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.

▪ 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.

*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 forte suspicion de dystrophie musculaire de Duchenne, le médecin généticien ou le neurologue du Centre de référence propose la réalisation d'un **test génétique** pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques. Le test génétique consiste à rechercher la présence d'anomalies génétiques sur le gène **DMD**, impliqué dans la survenue de la dystrophie musculaire de Duchenne.

- De manière générale, le conseil génétique est rendu plus facile lorsque l'on connaît avec précision le type d'anomalie présente dans la famille. On peut aussi, par des techniques de biologie moléculaire, rechercher l'anomalie chez les femmes de la famille pour voir si elles sont « transmettrices ».

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.

Deux situations particulières

▪ Néomutation

Dans un tiers des cas de dystrophie musculaire de Duchenne, une mutation dite **de novo**, ou néomutation, est survenue sans que la mère ne soit « transmettrice ». C'est-à-dire que la modification du gène **DMD** est apparue pour la première fois chez l'enfant atteint de myopathie et qu'aucun exemplaire du gène **DMD** de la mère n'est porteur de l'anomalie génétique.

▪ Mosaïcisme

Dans le mosaïcisme (probablement autour de 10% des cas), seules certaines des cellules de la mère (par exemple les ovules) présentent l'anomalie génétique dans le gène **DMD**. Il existe donc un risque de récurrence de la maladie lors de grossesses ultérieures.

- 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.

Le diagnostic prénatal

Un **diagnostic prénatal** permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non d'une anomalie génétique en cause dans une maladie génétique et dont un parent ou les deux est(sont) porteur(s). Selon la loi (**Lois de bioéthique**), il ne peut être pratiqué que « *dans le but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique* ». (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le diagnostic prénatal est possible sous réserve que l'anomalie ait été identifiée chez les parents.

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille.

On parle de **mosaïcisme** lorsqu'il existe chez un individu au moins deux groupes de cellules, qui bien qu'étant issus de la même cellule-œuf, n'ont pas exactement la même information génétique. Si l'une des populations de cellules porte une anomalie génétique, la personne sera affectée par la maladie qui en résulte en proportion de la quantité de cellules possédant l'anomalie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

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

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

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



▪ 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.

À qui s'adresser pour bénéficier d'un DPN ?

▪ C'est un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN), constitué par différents experts (médecin généticien, gynécologue-obstétricien, pédiatre, 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, par le médecin traitant ou le gynécologue-obstétricien qui adresse le dossier médical au centre.

▪ La France compte une cinquantaine de CNDPN. Leurs coordonnées figurent sur le site internet :

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

Quelques chiffres

En France, 39 diagnostics prénatals ont été réalisés en 2016 à la recherche d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker, 60 en 2015 et autant en 2014.

Source : Agence de Biomédecine, Rapport Diagnostic prénatal 2016

► Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, le DPN se déroule en deux étapes :

- détermination du sexe du fœtus : des cellules de l'enfant à naître passent pendant la grossesse dans le sang maternel à travers le *placenta*.

À 10 semaines d'aménorrhée, une prise de sang de la future maman permet d'isoler de l'ADN fœtal pour savoir s'il s'agit d'une fille ou d'un garçon. S'il s'agit d'une fille, le suivi de la grossesse sera identique à celui de toute autre grossesse.

- en cas de fœtus masculin : des analyses génétiques permettent de déterminer si l'enfant à naître a reçu ou non l'anomalie génétique en cause dans la dystrophie musculaire de Duchenne et dont un des *chromosomes* X de la mère est porteur.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le diagnostic prénatal en pratique

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

▪ Le prélèvement, réalisé par un gynécologue-obstétricien, est rapide et nécessite un séjour hospitalier de quelques heures. Une anesthésie locale est parfois nécessaire et la prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée.

▪ Effectuée au travers de la peau du ventre de la mère 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.

- 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.
- Il existe un risque, même faible, que cela provoque une fausse-couche. Dans les suites du prélèvement, l'apparition de douleurs, de saignement, ou de perte de liquide amniotique, doit faire consulter rapidement votre médecin.

Le diagnostic pré-implantatoire

Entériné par la loi du 7 juillet 2011, le *diagnostic préimplantatoire* (DPI) est réservé aux couples ayant une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie d'une particulière gravité, reconnue comme ne pouvant être guérie au moment du diagnostic.

- Le diagnostic préimplantatoire permet d'établir un diagnostic génétique d'embryons obtenus par *fécondation in vitro*, avant d'implanter dans l'utérus de la femme celui ou ceux qui sont indemnes de la maladie génétique.
- Il s'agit d'une procédure qui nécessite à la fois certaines techniques de *procréation médicalement assistée* et un diagnostic génétique de cellules prélevées sur l'embryon. En France, ses indications sont assez limitées.

La **fécondation in vitro** (FIV) est une technique de procréation médicalement assistée (PMA). Elle recrée la fécondation naturelle, c'est-à-dire la mise en contact d'ovules maternels et de spermatozoïdes paternels, en dehors du corps de la future maman, en laboratoire.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **procréation médicalement assistée** (PMA) ou assistance médicale à la procréation (AMP) regroupe différentes méthodes comme la fécondation in vitro (FIV), l'insémination artificielle ou le don de gamètes. Utilisée le plus souvent en cas de difficultés pour avoir un bébé, son objectif est de permettre la fusion d'un ovule et d'un spermatozoïde (fécondation) afin de débiter une grossesse.

Une dizaine de procédures par an

Dans l'indication « dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker », 8 demandes de diagnostic préimplantatoire ont été acceptées en 2013, 15 en 2014, 9 en 2015 et 8 en 2016.

Source : Agence de Biomédecine, Rapport Diagnostic préimplantatoire 2016

- Le DPI nécessite du temps et des moyens techniques très sophistiqués. Il doit être ajusté pour chaque maladie (voire parfois, pour une famille) en fonction de la nature de l'anomalie génétique. Il n'est donc pas toujours techniquement réalisable et lorsqu'il l'est, la démarche est longue, difficile et aléatoire.
- Le risque d'erreur n'est pas nul. Il est discuté au cas par cas et l'équipe du centre où est réalisé le DPI peut proposer au couple de faire un diagnostic prénatal (DPN) ensuite, au cours de la grossesse, pour confirmer le résultat du DPI.
- De plus, le taux de réussite est assez faible (environ 30% de grossesses menées à terme), c'est pourquoi les médecins recommandent dans un premier temps le diagnostic prénatal.

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 passe 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.

Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Le diagnostic pré-symptomatique permet de déterminer si une personne est porteuse ou non d'anomalies génétiques responsables de la dystrophie musculaire de Duchenne alors qu'elle n'en présente aucun symptôme mais a, dans sa famille, une personne atteinte de cette maladie.

Pourquoi n'instaure-t-on pas un dépistage de la myopathie de Duchenne chez tous les nouveau-nés ?

- Des essais de dépistage systématique de la dystrophie musculaire de Duchenne à la naissance (ou dépistage néonatal) ont commencé dès les années 1970 dans certains hôpitaux aux États-Unis. La méthode utilisée alors consistait à doser la créatine kinase dans une goutte de sang du nouveau-né. Depuis, une dizaine de programmes de dépistage néonatal de la myopathie de Duchenne ont été déployés dans le monde, notamment en Nouvelle Zélande, au Pays de Galles, en Belgique, à Chypre, dans une région d'Allemagne, en France dans la région lyonnaise, au Canada...
- Actuellement, un dépistage néonatal n'est en vigueur que dans certains états des États-Unis et régions d'Australie.
- En France, cinq maladies seulement sont aujourd'hui dépistées à la naissance sur la base de dosages chimiques et non d'une analyse génétique : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose et la mucoviscidose. Les autorités de santé envisagent d'étendre le dépistage néonatal à d'autres pathologies, sans que l'on sache encore ni lesquelles, ni quand.
- L'appliquer à la dystrophie musculaire de Duchenne pourrait permettre de réduire l'errance diagnostique (qui peut durer plusieurs années) et donc de mettre en œuvre de façon plus précoce les traitements préventifs. À l'avenir, dès lors qu'un ou plusieurs traitements curatifs de la maladie seront disponibles, l'intérêt du dépistage néonatal sera de pouvoir en faire bénéficier l'enfant à un stade où la maladie n'entraîne pas encore de symptôme (stade pré-symptomatique).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

- Les **femmes majeures** qui ne ressentent aucun *symptôme* mais qui sont susceptibles d'être porteuses d'une anomalie génétique en cause dans la

dystrophie musculaire de Duchenne et de transmettre ou 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 dystrophie musculaire de Duchenne chez un des membres de la famille. À partir de l'arbre généalogique, 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 identifiée.

- Compte tenu de ses conséquences, la réalisation d'un diagnostic pré-symptomatique est rigoureusement encadrée par la loi (**lois de bioéthiques**). 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...).

- 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.

- ▶ 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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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 dystrophie musculaire de Duchenne requiert différents spécialistes médicaux et paramédicaux, (neurologue/neuropédiatre, médecin de rééducation, généticien, pneumologue, cardiologue, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue...), exerçant idéalement dans une même structure, travaillant en collaboration avec d'autres professionnels de santé (nutritionniste, stomatologue, ophtalmologiste...) et communiquant entre eux. C'est ce que l'on appelle un suivi « pluridisciplinaire ». Il est coordonné par un médecin, souvent le neuropédiatre pour les enfants et le neurologue pour les adultes.

▪ En France, le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires « enfants » et/ou « adultes » 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 de Centres de référence et de compétence est structuré en une *Filière de santé des maladies rares neuromusculaires* (FILNEMUS) et travaille, avec le soutien de l'AFM-Téléthon, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi afin d'assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

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

SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

Un suivi pluridisciplinaire et régulier

Selon une enquête nationale menée par l'AFM-Téléthon auprès de 445 personnes atteintes de myopathie de Duchenne, âgées en moyenne de 22 ans, 8 sur 10 se rendent au moins une fois par an dans une consultation spécialisée « Maladies neuromusculaires ».

Source : *Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : vécu et attentes des personnes concernées*, AFM-Téléthon (Octobre 2014).

Trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur :

- le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telathon.fr/services-proximite-aux-malades.

- le site d'Orphanet :

WEB www.orphanet.fr

- le site de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS) !

WEB www.filnemus.fr

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

▪ 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 « adulte ».

▪ Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou un autre *Centre de référence* « Maladies neuromusculaires » pour un avis diagnostique initial, ou par la suite à certains moments clés de l'évolution (décision d'une

intervention chirurgicale, mise en route d'une assistance ventilatoire...) ou lors de la participation à un essai clinique.

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

Comment puis-je participer à la recherche clinique ?

- En vous faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Vous pourrez alors être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un futur essai clinique ou lors de la constitution de bases de données de patients atteints de dystrophinopathie..
- Avec la mise en place des Centres de Référence neuromusculaires coordonnés par FILNEMUS, un outil commun est mis à disposition des équipes médicales pour recenser toutes les personnes concernées par la dystrophie musculaire de Duchenne 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 prises en charge par un Centre de référence. Ces données sont ensuite compilées, de façon non nominatives (dites « pseudonymisées »), dans la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).
- Le Registre Dystrophinopathies est une base de données dédiée aux myopathies de Duchenne et de Becker. Son déploiement a commencé en 2019 dans certains centres experts neuromusculaires, avec le soutien de l'AFM-Téléthon. À terme, ce registre sera généralisé à l'ensemble du territoire et inclura les données cliniques et génétiques des enfants et des adultes atteints de dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker en France. L'analyse de ces informations permettra de mener des travaux de recherche. Le Registre Dystrophinopathies a également pour vocation de faciliter l'accès des malades aux futurs essais cliniques. Les malades pourront accéder à leurs données. À moyen terme, ils pourront aussi renseigner des informations (traitement, qualité de vie,...).
- Pour en savoir plus sur la recherche clinique dans la dystrophie musculaire de Duchenne :
 >> [Dystrophie musculaire de Duchenne : études cliniques en cours](#), AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une surveillance régulière

- Le suivi médical doit être institué dès le diagnostic posé. Le rythme des consultations dépend de l'enfant et des habitudes du centre multidisciplinaire. Une consultation **tous les 6 mois** est habituelle. Le délai entre deux rendez-vous peut être raccourci en cas de complications, de problème spécifique ou d'échéance programmée (*arthrodèse* du rachis, mise en place d'une *ventilation non invasive*). Le suivi à l'âge adulte devrait être **au minimum annuel** (au mieux deux fois par an si ventilation assistée) et vise à prévenir et prendre en charge les complications cardiaques et pulmonaires.
- Le bilan comprend, en général, un bilan orthopédique et un *testing musculaire*, une mesure de la *capacité vitale*, un examen cardiaque, un bilan des capacités motrices, le suivi du poids et de l'état nutritionnel.



Des contacts experts pour vos professionnels de santé de proximité

Il est fréquent que les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...). Certains connaissent la maladie, d'autres non. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la dystrophie musculaire de Duchenne auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi(e).

Un consensus national

En raison de sa rareté, la dystrophie musculaire de Duchenne est souvent mal connue par les professionnels de santé (médecins, kinésithérapeutes...) non spécialisés dans les maladies neuromusculaires.

Les experts de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (Filnemus) et de la Société Française de Neuropédiatrie ont élaboré un **Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)**. Publié en 2019, il détaille la prise en charge optimale d'une personne atteinte de myopathie de Duchenne.

Destiné aux professionnels de santé, le PNDS comporte des recommandations relatives au diagnostic, au traitement et au suivi. Il est disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé.

WEB <https://www.has-sante.fr> > Professionnels > Toutes nos publications > Toutes nos publications par thèmes > Dystrophie musculaire de Duchenne

Les **Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)** sont des recommandations destinées aux professionnels de santé. « 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. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire » (Haute Autorité de Santé, HAS).

Tous des PNDS publiés sont consultables sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS).

WEB https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds

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

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponible :

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

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

- en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit)

- sur le site de la filière FILNEMUS :

WEB www.filnemus.fr/

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

Une carte et un kit pour les situations d'urgence

Le port de la Carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » et sa présentation aux professionnels de santé consultés dans un contexte d'urgence (médecin en visite à domicile, service d'urgences...) permettent d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités de la maladie.

La carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » en pratique

Élaborée en 2018 par la filière maladies neuromusculaires rares, Filnemus, la carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne » est disponible dans les Centres de référence et de compétences maladies neuromusculaires. Elle a le format d'une carte de crédit, pour se glisser facilement dans un portefeuille ou un porte-cartes.

Nominative, la carte d'urgence comporte les coordonnées du médecin traitant, du spécialiste et du centre qui assurent le suivi. Elle énumère les principales situations d'urgence possibles en lien avec la maladie (encombrement respiratoire, troubles du rythme cardiaque, douleurs osseuses, fractures...) ainsi que les traitements indiqués et contre-indiqués.

Un « Kit Urgences » à préparer en amont, au cas où

Mis en place par l'AFM-Téléthon, le Kit Urgences rassemble des éléments et des informations précieuses à transmettre à l'équipe médicale urgentiste.

▪ Il contient :

- la carte d'urgence « Dystrophie musculaire de Duchenne », mise à jour par votre médecin,
- le compte-rendu de la dernière consultation de suivi de votre maladie neuromusculaire,
- la fiche Orphanet urgences sur la myopathie de Duchenne
- la liste des traitements en cours (copie des ordonnances),
- la fiche « mon réseau de soins et d'accompagnement », qui regroupe les coordonnées des professionnels qui vous suivent,
- une photocopie de la Carte vitale, de la Carte mutuelle et de la Carte d'identité,
- les directives anticipées,
- en cas de ventilation assistée, les paramètres du respirateur, avec le ballon insufflateur, un tube de sparadrap (ou chatterton) pour réparer d'éventuelles fissures dans les tuyaux, un cordon de secteur pour brancher le respirateur.

Le Kit Urgences doit être facilement accessible. Les professionnels des services régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider à le constituer et à le mettre à jour de façon régulière, en lien avec la consultation neuromusculaire.

▪ Pour trouver les coordonnées de votre service régional sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB [www.afm.telethon > Vos contacts > Services régionaux](http://www.afm.telethon.fr/Vos-contacts/Services-regionaux)

▪ Pour en savoir plus sur le Kit Urgences et télécharger la fiche « Mon réseau de soins et d'accompagnement » à remplir :

WEB [www.afm-telethon.fr > Vie quotidienne > Réagir en situation-urgence](http://www.afm-telethon.fr/Vie-quotidienne/Reagir-en-situation-urgence)

▪ Pour télécharger la fiche Orphanet Urgences sur la dystrophie musculaire de Duchenne :

WEB [www.orphanet-urgences.fr > Duchenne de Boulogne \(myopathie de\)](http://www.orphanet-urgences.fr/Duchenne-de-Boulogne-myopathie-de)





Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire de Duchenne

La dystrophie musculaire de Duchenne est une affection chronique qui impose différentes contraintes, à commencer par la nécessité de consultations et de soins réguliers. Elle entraîne des difficultés fonctionnelles aux conséquences variables sur la vie privée comme scolaire ou professionnelle. Pour en alléger l'impact, la réglementation prévoit différents droits et dispositifs de compensation.

Remboursement des soins médicaux

▪ En France, les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne 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).

Un *protocole de soins* est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Depuis mai 2018, son renouvellement est automatique en cas de myopathie de Duchenne.

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

- Votre médecin traitant remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé « protocole de soins ».
- Soit le médecin le fait en ligne, soit il adresse l'un des volets du protocole au médecin conseil de l'Assurance Maladie, qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins.
- Votre médecin vous remet, lors d'une consultation ultérieure, le volet du protocole de soins qui vous est destiné, en vous apportant toutes les informations utiles. Vous le signerez avec lui.
- Il est aussi possible que le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué la maladie établisse le protocole de soins.

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

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

- Depuis le 1^{er} janvier 2017, les praticiens doivent appliquer le tiers-payant sur la part Sécurité Sociale de leurs honoraires aux malades relevant d'une ALD pour les « soins ALD » et peuvent le proposer pour les autres soins.
- Certaines contributions restent à la charge des personnes majeures (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**.
- Les actes médicaux, traitements ou soins, non liés à la dystrophie musculaire de Duchenne 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**, sauf si la mutuelle le prend en charge. 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.

- Les bénéficiaires de la Complémentaire santé solidaire (CSS) sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

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 de France Assos Santé

WEB Fiche pratique de France Assos Santé - Le régime des affections de longue durée

WEB Fiche pratique de France Assos Santé - Le protocole de soins

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 d'abord saisir la Commission de recours amiable (CRA) de votre caisse d'Assurance Maladie. En cas de rejet de la demande malgré le recours préalable, vous pouvez engager une procédure auprès du Tribunal de grande instance (pôle social).

- 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). Le cas échéant, vous pourrez ensuite engager une procédure auprès du Tribunal de grande instance (pôle social).

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 santé. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celles-ci.

La Complémentaire santé solidaire (CSS)

- La Complémentaire santé solidaire (CSS) remplace, depuis le 1^{er} novembre 2019, la Couverture Maladie Universelle Complémentaire (CMU-C) et l'Aide à l'Acquisition d'une Complémentaire Santé (ACS). Elle donne droit à la prise en charge de la part complémentaire des dépenses de santé (consultation, médicaments, hospitalisation, lunettes...) afin de faciliter l'accès aux soins des personnes qui ont de faibles ressources. La CSS est accessible gratuitement ou avec une participation financière, selon le montant des ressources.
- Pour en savoir plus sur ce dispositif, renseignez-vous sur le site de l'Assurance Maladie : **WEB** www.ameli.fr ou par ☎ au 3646.

Source : Soins et remboursements - Complémentaire santé solidaire, sur ameli.fr (Octobre 2019)



Demandes de compensation du handicap

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

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...);
- demande relative à la scolarité (*projet d'accueil individualisé, projet personnalisé de scolarisation, ...*);
- demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du *statut de travailleur handicapé*...);
- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés* (AAH), Allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH), *majoration pour la vie autonome*...);
- demande de carte mobilité inclusion (CMI).

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

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 1^{er} 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 correspond 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 www.social-sante.gouv.fr > handicap

WEB www.orphanet.fr > Les Cahiers Orphanet > Aides et prestations sociales

WEB www.cnsa.fr > Vous êtes une personne handicapée ou un proche Missions et fonctionnement des MDPH

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

Scolarité

Selon les difficultés qu'éprouvent l'enfant ou l'adolescent atteint de dystrophie musculaire de Duchenne (difficultés d'apprentissage, fatigabilité, besoins de soins médicaux...), le mode de scolarisation peut être adapté :

- classe ordinaire (école, collège lycée), en prévoyant les *aides humaines* et *techniques* nécessaires notamment ;
- classe à effectif réduit : unité localisée pour l'inclusion scolaire (ULIS) ;

SOMMAIRE TABLE DES MATIÈRES

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. Il est supprimé depuis le 1^{er} décembre 2019 mais ses bénéficiaires pourront encore percevoir l'allocation pendant 10 ans, sous réserve de remplir les conditions d'attribution.

WEB <https://handicap.gouv.fr>

WEB <https://www.service-public.fr>

- établissement hospitalier ou médico-social qui leur offre une prise en charge globale (scolaire, éducative et thérapeutique).

Au cours de la scolarité, ces différents modes de scolarisation peuvent se succéder ou se combiner.

Le projet d'accueil individualisé (PAI)

Une démarche interne à l'établissement scolaire peut suffire à prendre en compte les difficultés motrices et certains aspects médicaux d'enfants ou d'adolescents atteints de dystrophie musculaire de Duchenne.

- À la demande des parents, le chef d'établissement met alors en place un *projet d'accueil individualisé* (PAI). Il s'agit d'une démarche d'accueil résultant d'une **réflexion commune** des différents intervenants impliqués dans la vie de l'enfant (médecin scolaire, équipe enseignante, médecin traitant, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophonistes...).
- Il concerne des aménagements simples, ne requérant pas de moyens matériels importants et n'impliquant pas de demandes de financement : adaptation des horaires et des activités, prêt d'un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable, dispense de faire la queue à la cantine...

- Le PAI est un **contrat établi entre la famille et l'établissement scolaire, avec l'aide du médecin scolaire**.

Il est signé par les différents partenaires convoqués au préalable par le chef d'établissement, puis diffusé aux personnes de la communauté éducative concernées.

Sa signature est l'occasion de faire connaître la maladie avec ses contraintes quotidiennes, et de demander des aménagements qui faciliteront la vie de l'élève. Ces aménagements peuvent être d'ordre :

- **matériel** (double jeu de livres, salle de classe au rez-de-chaussée...);
- **médical** (prise de médicaments avant tout repas ou goûter, autorisation de sortie de classe dès que l'élève en ressent le besoin...)
- **pédagogique** (aménagement des examens, dispense par exemple de tout ou partie des activités sportives en fonction des avis médicaux...)

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La durée de validité d'un PAI, en pratique

- Le PAI est lié à la pathologie ou au trouble constaté pendant l'année scolaire. Il peut donc être établi pour une période allant de quelques jours à une année scolaire. Il peut également être reconduit d'une année sur l'autre (réactualisation).
- En cas de voyage scolaire, le PAI doit-être revu et adapté.
- La mise en place d'un PAI est une démarche interne à l'établissement. Si au cours de l'année des moyens de compensation deviennent nécessaires, un projet personnalisé de scolarisation (PPS) pourra être élaboré.

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. ➤ ➤ [Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires](#). Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Que faire en cas de difficultés dans les apprentissages scolaires ?

- Une évaluation fine, grâce à un bilan neuropsychologique, permet de déterminer s'il s'agit de difficultés passagères réactionnelles, anxio-dépressives, ou de difficultés en lien avec une atteinte cognitive spécifique, par absence de dystrophine dans le cerveau.
- Cette évaluation permet aussi de déterminer le type d'interventions spécialisées (éducatives, pédagogiques, rééducatives ou psychothérapeutiques) à mettre en œuvre et de définir une orientation scolaire adaptée.



Le projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Mis en place par la loi du 11 février 2005, le *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS) permet d'organiser l'accueil à l'école des enfants en situation de handicap, pour lesquels la scolarité nécessite des aménagements

▪ Le projet personnalisé de scolarisation définit les **moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité** (accessibilité des locaux, fourniture d'un ordinateur, *accompagnant des élèves en situation de handicap*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...).

Génération digitale

Utiliser un ordinateur permet de prendre des notes facilement lorsque la faiblesse des muscles de la main rend l'écriture lente et maladroite.

▪ Le PPS est basé sur l'évaluation des **besoins fonctionnels** de l'enfant ainsi que sur ceux liés à ses **aspirations** formulées dans son projet de vie. Il définit - les modalités de la scolarité de l'enfant : mode de scolarisation (milieu ordinaire, milieu spécialisé, temps partagé entre les deux...), rythme scolaire... ;

- les actions et moyens de compensation de ses incapacités : actions pédagogiques, psychologiques, éducatives, sociales, médicales et paramédicales, accompagnement par un(e) accompagnant des élèves en situation de handicap (AESH), aides techniques, matériel pédagogique nécessaire...

▪ Le PPS sert de référence pour la scolarisation de l'enfant pour l'année en cours. Il est révisé au moins à chaque changement de cycle ou d'orientation scolaire, le PPS est toujours révisable en cours d'année scolaire.

▪ Les parents doivent **en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées** (MDPH).

Au sein de la MDPH, c'est la *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées* (CDAPH) qui, après évaluation concertée des besoins de l'enfant, définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité pour l'année.

▪ La commission statue à partir des propositions faites par l'équipe de suivi de la scolarisation réunie par l'enseignant référent en présence du chef d'établissement, des enseignants, de la famille, du médecin scolaire et des différents professionnels pouvant intervenir auprès de l'enfant et éclairer la nature de ses difficultés.

▪ Il est important d'être vigilant sur le contenu du PPS et de s'assurer que tout ce qui a été évoqué et proposé pour faciliter la scolarisation de l'enfant y figure bien.

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

➤ *Scolarité et maladies neuromusculaires*, Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon
WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

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

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

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies neuromusculaires > Concerné par la maladie > Vie quotidienne > Scolarité

▪ Vous pouvez être accompagnés tout au long de la démarche d'élaboration du PPS, ou en cas de difficultés particulières, par les Services régionaux de l'AFM. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon au ☎ 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.

Mon fils peut-il participer à une sortie de classe ou à un voyage scolaire ?

- Selon une circulaire du 8 août 2016, « *l'organisation des sorties et voyages scolaires dans le premier et le second degré doit anticiper et prendre en compte la participation des élèves en situation de handicap. Ainsi l'accessibilité des lieux, des activités et des transports doit être pensée lors de la préparation de ces activités en fonction de la situation de handicap de l'élève scolarisé* »
- Dans les faits, l'organisation d'une sortie ou d'un voyage scolaire nécessite beaucoup d'anticipation. En s'organisant longtemps à l'avance, en concertation avec l'enseignant qui organise l'événement, des solutions sont possibles : trouver un accompagnant des élèves en situation de handicap pour le séjour, identifier un lieu adapté et accessible...
- Dès le début de l'année scolaire, il est donc impératif de se renseigner auprès de l'établissement scolaire sur les projets à venir : sorties de classe, voyages à l'étranger, stages en entreprise... Vous aurez ainsi le temps de les préparer au mieux, en collaboration avec les enseignants concernés.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS)

Un enfant ou un adolescent atteint de dystrophie musculaire de Duchenne peut bénéficier d'une scolarisation dans une unité localisée pour l'inclusion scolaire (ULIS) au sein d'un établissement ordinaire (école, collège, lycée) accueillant tous les enfants.

- Ces structures regroupent des élèves qui présentent le même type de difficultés (en l'occurrence motrice), en petits effectifs (12 élèves maximum).
- Encadrées par des enseignants spécialisés, elles proposent un enseignement adapté aux besoins des élèves et ne sont pas astreintes à suivre le rythme des programmes scolaires officiels.
- Chaque élève bénéficie, selon ses possibilités, de temps de scolarisation dans une classe ordinaire de l'établissement.

Un accompagnement spécifique

Dans tous les cas, l'élève atteint de dystrophie musculaire de Duchenne peut bénéficier, suite à la décision de la MDPH, d'un accompagnement permettant de répondre à ses besoins spécifiques (soins, soutien pédagogique, accompagnement éducatif, rééducation...).

- Ce soutien peut être assuré soit par un Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad), soit par des professionnels de soins en libéral. Les soins peuvent se dérouler au domicile ou à l'école et sont financés par l'Assurance Maladie. Les modalités d'intervention sont précisées dans le projet personnalisé de scolarisation (PPS) de l'enfant.

Les établissements spécialisés

Des difficultés importantes liées à la dystrophie musculaire de Duchenne peuvent amener à envisager une orientation vers un établissement médico-



social (Institut Médico-Éducatif, Institut Médico-Professionnel) qui assure une prise en charge globale, médicale et éducative.

À la carte

L'enfant peut être scolarisé à temps partagé entre une structure spécialisée et un établissement en milieu ordinaire.

Les études supérieures

L'accompagnement est différent selon que les études supérieures ont lieu au sein d'un lycée ou d'une université.

- Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un **lycée** général ou professionnel (par exemple BTS, classes préparatoires...) les élèves atteints de dystrophie musculaire de Duchenne peuvent bénéficier d'un **projet personnalisé de scolarisation** (PPS) après en avoir fait la demande à la MDPH, dans les mêmes conditions que pendant le cycle secondaire.

Le PPS est établi avec l'équipe de suivi de la scolarisation. L'enseignant référent reste compétent.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

- Les élèves/leurs parents de l'élève doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui prend les décisions relatives au PPS.
- Vous pouvez être accompagné par les Services régionaux de l'AFM-Téléthon tout au long de la démarche ou en cas de difficultés particulières dans l'élaboration du PPS. 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](http://www.afm-telethon.fr) > Vos contacts > Services régionaux.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Les modalités d'accompagnement d'un étudiant en situation de handicap sont différentes s'il poursuit ses études au sein d'une **université**, car le fonctionnement de l'enseignement supérieur diffère de celui du secondaire : toutes les aides pédagogiques sont du ressort de l'établissement d'enseignement supérieur.

Après évaluation des besoins, la structure d'accueil de l'université met en place des aides et des accompagnements : prêt de matériel adapté, preneurs de notes, aide de cours, aménagements des examens...

Il existe, dans chaque établissement universitaire, une **cellule chargée d'accueillir les étudiants en situation de handicap** souvent appelée « mission handicap ». Elle peut aider l'étudiant à élaborer un projet de formation qui prend en compte sa situation et ses aspirations

En revanche, c'est bien la MDPH qui statue sur ce qui relève de l'accompagnement aux actes essentiels de la vie dans le cadre de la *prestation de compensation du handicap* (PCH) au titre de l'aide humaine.

La *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées* (CDAPH) de la MDPH attribuera les heures d'aides humaines en fonction du besoin de l'étudiant à l'université : aide aux repas, aux toilettes, aux déplacements... Pour la mise en œuvre de cet accompagnement, il faudra faire appel soit à un service prestataire, soit à de l'emploi direct par exemple.

L'Université en pratique

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

WEB www.etudiant.gouv.fr > Étudiants en situation de handicap

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

Les conséquences de la dystrophie musculaire de Duchenne retentissent sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle.

Au fur et à mesure que la dystrophie de Duchenne 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 d'exprimer aussi vos éventuelles inquiétudes de perdre votre emploi.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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 : aménagement du poste de travail ou reclassement à un poste adapté 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.

Deux solutions

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

Faire reconnaître 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.

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°13788*01 (« Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH ») accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...). La demande peut être effectuée dès l'âge de 16 ans.
- 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 CDAPH 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).

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 personnes en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, adaptation des postes de travail...
- Pôle Emploi accueille la majeure partie des personnes en situation de handicap, mais les **Cap Emploi** sont les acteurs spécialisés de la **recherche d'emploi** des travailleurs handicapés. 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.
- Les Cap emploi ont également pour mission d'informer et d'accompagner les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de **maintien dans l'emploi**.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

En pratique

- La liste des délégations régionales de l'Agefiph est disponible sur son site internet :
WEB www.agefiph.fr > A propos de l'Agefiph > L'Agefiph dans votre région
- Les coordonnées des Cap Emploi sont disponibles sur le site Service public :
WEB www.service-public.fr > Annuaire > Tous les organismes par thème > Cap emploi sur tout le territoire

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 jusqu'à trois semaines avant le début des épreuves. Ils doivent apporter un certificat médical datant de moins de six mois, 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.

- 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/.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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.

Où se renseigner ?

- Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de la dystrophie musculaire de Duchenne et leur famille peuvent s'adresser à une **assistante sociale** de leur Conseil Départemental.
- 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 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 de France Assos Santé

WEB <https://www.france-assos-sante.org>

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment est organisée la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne ?

De très nombreuses équipes de chercheurs travaillent sur la myopathie de Duchenne, tant pour mieux comprendre la maladie et le rôle de la *dystrophine* dans l'apparition des *symptômes*, que pour développer de nouveaux traitements.

- La tendance est au regroupement des équipes de chercheurs et à l'intégration, avec les cliniciens, au sein de centres d'excellence. L'Institut de Myologie à la Pitié-Salpêtrière (Paris) en est un bon exemple.
- Une partie non négligeable de la recherche est aussi conduite par l'industrie pharmaceutique, dans les petites entreprises de biotechnologie et désormais également dans les grosses firmes.
- Même si les intérêts peuvent parfois diverger entre ces différents acteurs (chercheurs académiques, cliniciens, associations de malades, pouvoirs publics et industrie pharmaceutique), les relations qui les lient sont généralement collaboratives avec échanges d'informations, essentiellement au travers de publications dans la presse scientifique et de colloques.

Des rencontres internationales

- Les chercheurs et cliniciens impliqués dans la dystrophie musculaire de Duchenne se réunissent régulièrement, avec des représentants de malades, lors de séminaires (*workshops*) spécifiques organisés par l'*European Neuromuscular Center* (ENMC). Ces ateliers qui réunissent un nombre réduit de participants (une vingtaine en moyenne) permettent des échanges denses et fructueux en termes de projets collaboratifs.

Parmi les derniers en date, deux séminaires, qui ont eu lieu à Hoofddorp (Pays-Bas), ont été consacrés à la dystrophie musculaire de Duchenne : l'un en décembre 2018 pour mettre à jour les recommandations de prise en charge cardiaque, l'autre fin novembre 2019 sur le rôle de la dystrophine cérébrale et ses implications tant pour les soins que pour la recherche..

- La conférence annuelle de l'association *Parent project muscular dystrophy* est entièrement consacrée à la dystrophie musculaire de Duchenne. La dernière a eu lieu à Orlando (États-Unis) en juin 2019. La prochaine aura lieu à Scottsdale (États-Unis) du 25 au 28 juin 2020.

Cet évènement réunit des médecins, des chercheurs, des représentants de laboratoires pharmaceutiques et près de 700 familles pour faire le point sur les dernières avancées tant en matière de prise en charge que de recherche.

- En Europe, la 17^e conférence internationale *Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD) Onlus* s'est tenue en février 2019 et a rassemblé près de 600 participants d'une trentaine de pays, avec une alternance de sessions scientifiques et vie quotidienne. Sa 18^e édition, en 2020, a été annulée. La conférence annuelle internationale de l'association britannique *Action Duchenne* a rassemblé des chercheurs, cliniciens, industriels et familles de toute l'Europe les 15 et 16 novembre 2019, à Hinckley (Royaume-Uni). La prochaine édition aura lieu les 13 et 14 novembre 2020.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

WEB www.enmc.org/



▪ Le Congrès international de la *World Muscle Society (WMS)* est un évènement annuel de référence sur les maladies neuromusculaires.

À l'occasion de sa 24^{ème} édition qui s'est déroulée à Copenhague, au Danemark, du 1^{er} au 5 octobre 2019, la thématique de la dystrophie musculaire de Duchenne a été abordée lors de différentes sessions

▪ La dystrophie musculaire de Duchenne est régulièrement abordée dans les congrès internationaux plus « généralistes » (congrès nationaux ou internationaux de neurologie, de génétique...).

La **World Muscle Society (WMS)** est une organisation qui réunit des scientifiques et médecins de différentes disciplines et travaillant dans le champ des maladies neuromusculaires. Elle organise chaque année un congrès international consacré aux avancées réalisées dans le domaine de la recherche fondamentale et clinique sur les maladies neuromusculaires.

WEB www.worldmusclesociety.org

En France

▪ L'AFM-Téléthon organise tous les quatre ans le colloque international *Myology*, dédié aux maladies neuromusculaires, au cours duquel des experts scientifiques et médicaux du monde entier présentent leur travaux, échangent, nouent des relations de travail, établissent des collaborations... Sa 6^{ème} édition a eu lieu à Bordeaux du 25 au 28 mars 2019.

▪ La Société Française de Myologie (SFM) rassemble des médecins et des scientifiques qui exercent leur activité dans le domaine de la biologie ou de la pathologie des tissus musculaires. Tous les ans, la SFM organise ses Journées annuelles. Sa 17^e édition a eu lieu à Marseille du 20 au 22 novembre 2019.

WEB www.sfmyologie.org/

▪ Au sein de l'AFM-Téléthon, le Groupe de Réflexion et d'Actions dédié aux dystrophinopathies (GRAD) réunit des experts médicaux, des scientifiques et des personnes concernées (Groupe d'intérêt DMD/DMB). Ses objectifs sont d'identifier des pistes d'actions non encore explorées, en matière de recherche mais aussi dans de prise en charge, et de faire le point sur certains aspects de la maladie négligés.

WEB www.afm-telathon.fr

Des financements institutionnels et associatifs

Les équipes de recherche financent habituellement leurs projets grâce à des subventions et bourses obtenues auprès d'organismes nationaux ou européens (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 *Parent project muscular dystrophy* et la *Muscular Dystrophy Association (MDA)* en Amérique du Nord.

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

WEB <http://mda.org/>

Comment participer à la recherche clinique ?

Par un 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.

▪ En plus de sa valeur diagnostique, la *biopsie musculaire* (prélèvement d'un petit morceau de muscle) garde un intérêt pour la recherche. Elle pourrait en outre avoir un intérêt à titre individuel pour certains essais thérapeutiques (comme le *saut d'exon*).

La biopsie musculaire permet entre autres choses d'extraire et de faire pousser les cellules musculaires jeunes (les *myoblastes*) pour mieux étudier



leur comportement et tester l'*expression* de différents *gènes*. Une alternative consiste à faire pousser des cellules à partir d'un prélèvement de peau et à les transformer ensuite en cellules musculaires.

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/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie

Faire un don de tissu en pratique

A l'occasion d'une intervention chirurgicale dont vous avez besoin ou lors d'une biopsie, vous pouvez, si vous le souhaitez profiter de cette occasion pour faire don de tissu à Myobank AFM / Institut de Myologie.

Pour ce faire, parlez-en à votre chirurgien, et celui-ci, ou vous-même, informe Myobank par téléphone au 01 42 17 74 63 / 01 42 17 75 06 ou par e-mail à 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.

En se faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.

Vous pourrez alors être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un futur essai clinique ou lors de la constitution de bases de données ou de registre de patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne. Ce réseau de consultations coordonné par la filière *Filnemus* travaille à élaborer des recommandations (*PNDS*) pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, avec l'objectif d'assurer le plus de cohérence possible entre les différentes centres.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Les **Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)** sont des recommandations destinées aux professionnels de santé. « 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. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire » (Haute Autorité de Santé, HAS). L'ensemble des PNDS publiés sont consultables sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS).

WEB https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

▪ Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur :

- le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades

- le site d'Orphanet :

WEB www.orphanet.fr

- le site de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (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 d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon.

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

▪ Le site internet de l'AFM-Téléthon publie un panorama des études et des essais cliniques en cours en France dans la myopathie de Duchenne :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne

▪ En France le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires est le premier impliqué dans le recrutement de malades pour des essais cliniques. Le mieux est donc d'être suivi par l'une de ces consultations.

▪ Le site Orphanet, d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, répertorie des projets de recherche et des essais cliniques en Europe dans le domaine des maladies rares. Néanmoins, ce recensement n'est pas obligatoire.

WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques



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 au 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

Pour apprendre à connaître et à soigner une maladie, les médecins commencent par observer et décrire soigneusement ses manifestations et lui donnent un nom. La deuxième moitié du XIX^e siècle a été une période riche en description de maladies neuromusculaires. Non pas que celles-ci n'existaient pas avant, mais parce que l'intérêt pour une médecine clinique plus scientifique s'était développé.

- C'est ainsi qu'en 1868 le Docteur Guillaume-Benjamin Duchenne publie les premières descriptions de la myopathie qui porte aujourd'hui son nom. Surnommé « Duchenne de Boulogne » parce qu'il a d'abord exercé à Boulogne-sur-Mer avant de rejoindre Paris, ce médecin généraliste prouve que certaines paralysies motrices sont liées à une atteinte primitive de la *fibre musculaire* et non à une atteinte du cerveau ou de ses annexes comme cela était communément admis jusque-là.

Le bond en avant de la génétique

- Dans les années 1950, le caractère héréditaire des maladies neuromusculaires est mieux identifié et contribue à caractériser chacune d'entre elles grâce à son mode de transmission.

Par sa transmission *récessive* liée à l' *X* , la myopathie de Duchenne se différencie des autres myopathies avec *processus dystrophique (myopathie facio-scapulo-humérale, myopathie des ceintures)* .

- Il faut attendre 1986 pour que, grâce à une approche moléculaire, une explication partielle à cette maladie neuromusculaire soit apportée. Par la méthode dite de « génétique inverse », le *gène* de la myopathie de Duchenne est isolé par le groupe du Professeur Kunkel à Boston aux États-Unis.

- La *protéine* codée par ce gène, la dystrophine, est identifiée l'année suivante. Elle fait depuis lors l'objet d'intenses recherches, tant au niveau de ses fonctions potentielles que des moyens envisageables pour la remplacer ou la réparer.

Une recherche de traitements très active...

- Les avancées des connaissances en génétique permettent de réaliser, dès l'année 2000, un premier essai de *thérapie génique* . Menée par l'équipe du Pr Michel Fardeau (Pitié Salpêtrière, Paris), il consiste à évaluer l'injection, dans un muscle de l'avant-bras, du gène de la dystrophine chez neuf jeunes hommes atteints de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker. Ses résultats démontrent la bonne tolérance et la faisabilité de cette approche thérapeutique, qui entraîne une restauration locale de l'expression de la dystrophine.

- Depuis, les développements de thérapie génique dans la myopathie de Duchenne se concentrent sur le transfert de mini-gènes *DMD* , d'une taille assez réduite pour pouvoir être transporté par un *vecteur viral* de la famille des *AAV* . Ils codent une dystrophine plus courte mais fonctionnelle (mini-ou micro-dystrophine).

... et très diversifiée

- En parallèle, les chercheurs explorent d'autres voies pour traiter la cause de la maladie. Elles sont cette fois spécifiques de l'une ou l'autre des



*Le virus **AAV** (adeno-associated virus) peut infecter l'être humain, mais il ne provoque pas de maladie et n'entraîne qu'une réponse immunitaire de défense modérée de la part de l'organisme infecté. Une fois à l'intérieur des cellules, le virus AAV, comme tous les virus, incorpore ses gènes dans l'ensemble des gènes de la cellule infectée. Il est utilisé en génie génétique comme vecteur pour la thérapie génique.*



anomalies génétiques impliquées dans la maladie et ne consistent pas à remplacer le gène *DMD* défectueux, mais à agir sur ses *ARN messagers* afin de rétablir la fabrication d'une forme de dystrophine.

C'est le cas de la *translecture* du *codon stop*, une approche qui a donné naissance à l'ataluren (Translarna®), le premier médicament spécifique de la myopathie de Duchenne à avoir reçu une autorisation de mise sur le marché, en juillet 2014. De même, le *saut d'exon* est à l'origine de l'eteplirsén (Exondys 51®) autorisé aux États-Unis fin 2016, et du golodirsén (Vyondys 53®) approuvé également outre-Atlantique en décembre 2019.

- D'autres traitements en cours de développement ciblent les conséquences de la maladie à l'aide de différentes molécules (pharmacologie classique) et même de *thérapie cellulaire* (transplantation de cellules souches).
- Fin-2019, près de 80 essais cliniques étaient en cours ou en préparation dans la dystrophie musculaire de Duchenne de par le monde. Un pas après l'autre, ils nous rapprochent de la mise au point de traitements capables de guérir cette maladie.

Pour en savoir plus sur les essais cliniques dans la dystrophie musculaire de Duchenne :

WEB [Avancées dans la dystrophie musculaire de Duchenne](#), AFM-Téléthon.

*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 composition et la structure de cette protéine.*

*Le **saut d'exon** est une technique de "chirurgie du gène" qui a pour objectif de rétablir un "bon" cadre de lecture en éliminant un ou plusieurs exons porteurs de l'anomalie. La protéine produite est plus courte mais fonctionnelle.*

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Pour en savoir plus

Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker

Actualisées chaque année, les *Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker* font état des progrès de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la myopathie de Duchenne sur une période d'un an.

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

WEB www.afm-teleton.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne

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-teleton.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • 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 | <ul style="list-style-type: none"> • 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)

• 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

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 de l'association Sparadrap

WEB www.sparadrap.org

• Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

• Site de l'association américaine *Parent project muscular dystrophy*

WEB <http://www.parentprojectmd.org> (en anglais)

• Site de la *Muscular Dystrophy Association*

WEB www.mda.org/ (en anglais, certaines publications sont disponibles en espagnol).

• Site de l'association internationale *World Duchenne Organisation*

WEB <https://www.worldduchenne.org/> (en anglais)

• Site de l'association britannique *Duchenne UK*

WEB <https://www.duchenneuk.org/> (en anglais)

• Site d'Action Duchenne

WEB <https://www.actionduchenne.org/> (en anglais)



Glossaire

AAV (ADENO-ASSOCIATED VIRUS)

Le virus **AAV** (adeno-associated virus) peut infecter l'être humain, mais il ne provoque pas de maladie et n'entraîne qu'une réponse immunitaire de défense modérée de la part de l'organisme infecté. Une fois à l'intérieur des cellules, le virus AAV, comme tous les virus, incorpore ses gènes dans l'ensemble des gènes de la cellule infectée. Il est utilisé en génie génétique comme vecteur pour la thérapie génique.

Le **virus adéno-associé (AAV)** pour adeno-associated virus) est un virus à ADN, qui peut infecter l'être humain. Toutefois, il ne provoque pas de maladie et n'entraîne qu'une réponse de défense immunitaire modérée. Une fois à l'intérieur des cellules, l'AAV exprime ses gènes (et ceux que l'on aurait introduit dans son génome). Il est utilisé en génie génétique comme vecteur pour la thérapie génique.

ACCOMPAGNANT DES ELEVES EN SITUATION DE HANDICAP

Un **accompagnant des élèves en situation de handicap** (AESH), auparavant nommé auxiliaire de vie scolaire ou 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

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.

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)

ALLELE

Un même gène peut exister sous plusieurs formes, appelées **allèles**. Les différents allèles d'un même gène sont composés d'une séquence d'ADN qui présente de petites variations. Ils ont un emplacement identique sur le chromosome et ont la même fonction. Dans le cas d'une maladie génétique, un allèle correspond à la séquence du gène correcte et un autre à la séquence du gène avec une anomalie génétique, dont la présence entraîne l'apparition des symptômes de la maladie.

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPES 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.

[WEB https://handicap.gouv.fr/](https://handicap.gouv.fr/) > Accueil >

Les aides et les prestations > Prestations > Allocation aux Adultes Handicapés (AAH) pratiques du handicap > Prestations du handicap

[WEB https://www.service-public.fr/](https://www.service-public.fr/) Accueil particuliers > Social - Santé > Handicap : allocations (AAH, AEEH) et aides > Allocation aux adultes handicapés (AAH)

ALVEOLES PULMONAIRES

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont de petits sacs qui se gonflent d'air lors de l'inspiration et se vident lors de l'expiration. Entourées de minuscules vaisseaux sanguins, les capillaires, elles sont le siège des échanges gazeux entre l'air et le sang (le sang veineux chargé en CO₂ est transformé en sang artériel riche en O₂).

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

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...).

ANTADIR

Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

[WEB antadir.com](http://www.antadir.com)





ANTALGIQUE

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

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

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,...).

ARN MESSENGER

L'**ARN messenger** 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 composition et la structure de cette protéine.

ARTHRODÈSE

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

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

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

ATELECTASIE

Une **atélectasie** correspond à l'absence de déploiement d'une région des poumons à l'inspiration. Elle se produit lorsque les alvéoles pulmonaires ne reçoivent pas assez d'air : certaines peuvent se "coller" et parfois ne plus se gonfler normalement. La kinésithérapie respiratoire permet de prévenir ce phénomène.

ATTELLE CRUROPÉDIEUSE

Une **attelle cruropédieuse** est un appareil orthopédique qui maintient la cuisse et la jambe jusqu'au pied.

AUTO-REÉDUCATION

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.

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)

BALNEOTHERAPIE

La **balnéothérapie** chaude prépare à la séance de mobilisations et postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C).

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

BENZODIAZEPINES

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

BILAN NEUROPSYCHOLOGIQUE

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.

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.

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.

CARDIOMYOPATHIE

Une **cardiomyopathie** est une atteinte du muscle cardiaque. Elle peut être asymptomatique (n'entraînant aucun signe visible), ou se manifester par une fatigue importante, des difficultés à respirer, des troubles du rythme cardiaque, ou, plus rarement, des douleurs thoraciques.

CATARACTE

La **cataracte** est une opacification progressive du cristallin (la lentille transparente située l'intérieur de l'œil), qui entraîne des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement ...).

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.

CODON STOP

Un **codon stop** est un codon, c'est-à-dire un morceau d'ADN formé de trois bases (trois "lettres") qui désigne la fin du message génétique et qui détermine, par conséquent, la fin de la synthèse de la protéine.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPEES

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de

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

➤ Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-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

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.

CONSULTATIONS SPECIALISEES

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.

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

CORSET

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale.

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

CORTICOÏDES

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, antiallergiques 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.

CREATINE PHOSPHOKINASE, CPK (OU CREATINE KINASE, CK)

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.

CYPHO-SCOLIOSE

La **cypho-scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale qui associe une scoliose (déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C) et une cyphose (exagération de l'arrondi du dos).

CYPHOSE

La **cyphose** est une exagération pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos : le dos est voûté, exagérément arrondi.

DECOMPENSATION RESPIRATOIRE

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).

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.

DEGENERESCENCE

La **dégénérescence** est un processus d'altération d'un tissu ou d'un organe : à l'intérieur du tissu, des cellules se modifient et perdent leurs caractères

spécifiques (mais elles ne meurent pas toutes).

DELETION

Une **délétion** est un type d'anomalie génétique correspondant à la perte d'un fragment d'ADN plus ou moins grand (de quelques nucléotides à un gène entier, voire plus).

DIABETE SUCRE

Le **diabète sucré** est une maladie due à un défaut de l'insuline (trop peu produite ou trop peu active) qui provoque une augmentation de la concentration de glucose dans le sang (hyperglycémie). Non traité, il peut conduire à des complications cardiovasculaires, neurologiques, rénales, oculaires ou cutanées parfois graves.

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)

DIAGNOSTIC CLINIQUE

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-Téléthon.

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

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-Téléthon.

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.

**DOMINANT(E)**

Une maladie héréditaire est dite "**dominante**" lorsqu'une seule copie du gène de la personne malade est touchée par l'anomalie génique. 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.

DOMOTIQUE

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...

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.

DRAINAGE BRONCHIQUE

Le **drainage bronchique** permet de mobiliser les sécrétions présentes dans les voies respiratoires et d'en faciliter la remontée. Ces manœuvres, réalisées par un kinésithérapeute, ne sont nécessaires qu'en période d'infection pulmonaire ou d'encombrement bronchique.

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

DYSPHAGIE

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

DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE BECKER

La **dystrophie musculaire de Becker** est, comme la dystrophie musculaire de Duchenne, une dystrophie musculaire due à une anomalie du gène DMD. La dystrophie musculaire de Becker est dix fois moins fréquente que la dystrophie musculaire de Duchenne. Ses manifestations sont moins marquées et moins évolutives que celles de la dystrophie musculaire de Duchenne.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Becker.

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

DYSTROPHINE

La **dystrophine** est une protéine localisée sous la membrane cellulaire de la fibre musculaire. Elle permet de stabiliser la membrane lors de la contraction musculaire.

C'est un élément-clé du complexe reliant l'extérieur et l'intérieur de la fibre musculaire.

L'absence totale ou partielle en dystrophine entraîne la survenue de dystrophies musculaires de Duchenne ou de Becker.

Il existe plusieurs formes de dystrophine : une **forme embryonnaire** présente pendant le développement embryonnaire, lorsque les muscles se forment, et une **forme dite adulte** qui remplace progressivement la première au cours du développement.

ÉCHOCARDIOGRAPHIE

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.

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.

EMBOLIE GRAISSEUSE

Une **embolie graisseuse** est une obstruction de vaisseaux sanguins par des micro-gouttelettes de graisses, le plus souvent issues de la moelle osseuse d'un os fracturé, en particulier après une fracture des os des membres inférieurs (fémur, tibia, péroné). Elle se manifeste par l'apparition de petites taches rouges (sur la peau, les conjonctives, dans la bouche...), des difficultés à respirer et des perturbations de la conscience (sommolence inexplicable). Ces symptômes, qui apparaissent 24 à 72 heures après la fracture, doivent faire consulter en urgence.



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-telethon.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.

EXON

Chaque gène est structuré en une alternance de séquences codantes : les exons, et de séquences non codantes : les introns. On appelle "codant" les portions du gène qui sont utilisées par la machinerie cellulaire comme guide de montage pour la fabrication de la protéine et donc seuls les exons sont traduits en protéine.

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.

EXPRESSION DES GENES

L'**expression** des gènes correspond à la quantité de protéine fabriquée à partir de ce gène. Un gène fortement exprimé conduit à la production de grosse quantité de protéine, un gène faiblement exprimé à la production de petite quantité de protéine.

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.

FECALOME

Un **fécàlome** est l'accumulation de matières bloquées dans l'intestin et trop volumineuses et/ou trop dures pour être évacuées spontanément.

FECONDATION IN VITRO

La **fécondation in vitro (FIV)** est une technique de procréation médicalement assistée (PMA). Elle

recrée la fécondation naturelle, c'est-à-dire la mise en contact d'ovules maternels et de spermatozoïdes paternels, en dehors du corps de la future maman, en laboratoire.

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.

Différents types de fibres musculaires
Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. L'étude des enzymes du métabolisme musculaire permettent de distinguer différents types de fibres musculaires.

- Les fibres de type I à contraction lente ou fibres rouges.

Elles sont nombreuses dans les muscles rouges. De petits diamètres et très vascularisées, ces fibres contiennent de nombreuses mitochondries et peu de glycogène. Les fibres I sont peu fatigables, elles sont surtout utilisées lors d'exercices peu puissants et prolongés (maintien de la posture).

- Les fibres de type II à contraction rapide

Elles sont localisées dans les muscles pâles, elles sont appelées aussi fibres blanches. Elles sont de plus grand diamètre, pauvres en mitochondries, peu vascularisées, mais elles sont riches en glycogène. Ces fibres sont très fatigables, mais très puissantes, elles sont sollicitées lors des exercices brefs mais intenses.

La proportion de fibres lentes et de fibres rapides évolue en fonction de l'entraînement et du type d'exercice pratiqué. Les exercices prolongés et modérés (entraînement endurant) favorisent la présence de fibres de type I (fibres lentes), tandis que les exercices brefs (30 secondes à 2 minutes) et intenses (entraînement en résistance) favorisent celle de fibres de type II (fibres rapides).

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE I

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

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE II

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-Téléthon.

FIBROSE

La **fibrose** est la transformation de certains tissus, comme le tissu musculaire, en un tissu composé de fibres, proche du tissu conjonctif.

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.filmemus.fr](http://www.filmemus.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).

FONCTIONS COGNITIVES

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

Les **fonctions cognitives** sont des fonctions orchestrées par le cerveau. Elles regroupent le langage, le savoir-faire, la reconnaissance visuelle et les fonctions exécutives, c'est-à-dire celles qui organisent et contrôlent les actes volontaires. Lors de toute action ou de toute occupation (intellectuelle ou manuelle), différentes fonctions cognitives et donc différentes parties du cerveau sont sollicitées.

FRACTION D'EJECTION CARDIAQUE

La **fraction d'éjection cardiaque** est le reflet de la capacité du cœur à propulser le sang dans la circulation. Plus le cœur se contracte efficacement, plus la fraction d'éjection est grande.

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 CARBONIQUE

Le **gaz carbonique** (ou dioxyde de carbone : CO₂) est produit par des réactions qui se produisent dans nos cellules et qui permettent à l'organisme de fonctionner (le



métabolisme humain). Le CO₂ est éliminé par les poumons lors de l'expiration.

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 **génétiicien 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.

HYPERLORDOSE

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

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.

HYPOGLYCEMIE

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

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 positons (TEP).

➤➤ Diagnostic des 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-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

IMAGERIE MUSCULAIRE

L'imagerie musculaire est l'ensemble des techniques d'imagerie médicale appliquée à l'étude du muscle, comme le scanner musculaire, l'échographie musculaire (ultrasonographie) ou encore l'imagerie par résonance magnétique (IRM musculaire).

➤➤ 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.

IMMUNOGENE

Un produit **immunogène** provoque une réaction de défense, appelée réaction immunitaire, de la part de l'organisme.

INCIDENCE

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

INHIBITEURS DE L'ENZYME DE CONVERSION

Les **inhibiteurs de l'enzyme de conversion** de l'angiotensine ou inhibiteurs de l'enzyme de conversion sont des médicaments d'utilisation récente, qui entraînent une dilatation des vaisseaux sanguins. Ils sont utilisés notamment dans le traitement de l'hypertension artérielle et de l'insuffisance cardiaque.

INSUFFISANCE RESPIRATOIRE

L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) qui arrive aux poumons. Selon son importance, elle peut n'entraîner aucune gêne, ou se manifester par un essoufflement exagéré à l'effort, de fréquentes infections respiratoires (bronchites à répétition), des maux de tête au réveil...

Elle est détectée par des examens de la fonction respiratoire (explorations fonctionnelles respiratoires, mesure des gaz du sang...) lesquels orientent la prise en charge (kinésithérapie respiratoire, médicaments, ventilation assistée...).

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

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 gonfle 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.



IRM

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-Téléthon.

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.

LITHIAS URINAIRE.

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.

LITHOTRIE EXTRACORPORELLE

La **lithotritie** (ou lithotripsie) **extracorporelle** consiste à fragmenter un ou plusieurs calculs (lithiases) des voies urinaires ou biliaires en utilisant des ondes de choc. Ces ondes sont appliquées depuis l'extérieur du corps, au contact de la peau située en regard des calculs.

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

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

LORDOSE

Une **lordose** est une cambrure de la colonne vertébrale. Il existe normalement une lordose lombaire (au niveau du creux des reins) et une lordose cervicale (au niveau de la nuque). Une lordose devient pathologique lorsqu'elle est exagérée (hyperlordose).

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.

WEB <https://handicap.gouv.fr/> > Accueil >

Les aides et les prestations > Prestations > Allocation aux Adultes Handicapés (AAH) pratiques du handicap > Prestations du handicap

WEB <https://www.service-public.fr/> Accueil particuliers > Social - Santé > Handicap : allocations (AAH, AEEH) et aides > Handicap : majoration pour la vie autonome (MVA)

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.eurordis.org/fr > Les maladies rares

WEB Les maladies rares, organisation des soins, Ministère des solidarités et de la santé

MATRICE EXTRACELLULAIRE

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

MECANISMES PHYSIOPATHOLOGIQUES

Les **mécanismes physiopathologiques** sont les



événements qui conduisent au développement d'une maladie.

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.

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.

MUSCLES LISSES

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.

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...).

MUTATION NON-SENS

Une **mutation non-sens** est une anomalie génétique qui conduit à la formation d'un message d'arrêt de la synthèse de la protéine (codon stop)

prématuré : la protéine formée est donc plus courte.

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.

WEB <http://www.institut-myologie.org/recherche/myobank/>

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

MYOBLASTES

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

MYOLOGIE

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

MYOPATHIES DES CEINTURES

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

WEB www.afm-telethon.fr/Maladies/Myopathies-des-ceintures

MYOPATHIE FSH

La **myopathie facio-scapulo-humérale** (FSH) est une maladie musculaire rare, d'origine génétique. Elle se manifeste par une diminution de volume et une faiblesse des muscles du visage et des membres supérieurs à l'âge adulte ou dès

l'adolescence. La prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.

WEB www.afm-telethon.fr/Maladies/Myopathie-facio-scapulo-humérale

MYOSTATINE

La **myostatine** est une protéine produite par les cellules musculaires squelettiques qui limite la croissance des muscles.

NECROSE

La **nécrose** cellulaire est une mort accidentelle des cellules, due à des facteurs extérieurs (manque d'oxygène, intoxication, maladie...). Si la cellule est trop endommagée, elle se nécrose : elle se gorge d'eau au point d'éclater. Cela conduit au déversement du contenu de la cellule dans le milieu environnant, provoquant une inflammation et des lésions des tissus alentours.

NEOMUTATION

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille.

ŒSOPHAGE

L'**œsophage** est le conduit souple par lequel passe la nourriture, de l'arrière de la bouche (pharynx) à l'estomac. Le muscle lisse de sa paroi en se contractant permet la progression des aliments.

ORL

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

ORTHÈSE

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.

ORTHOPHONIE

L'**orthophonie** comprend l'ensemble des méthodes pour évaluer et rééduquer les pathologies du langage oral (difficultés à communiquer et à se faire comprendre) et écrit (difficultés en lecture ou en orthographe), de la voix et de





l'articulation. Elle traite aussi des troubles de la déglutition et de la motricité bucco-faciale.

OSTÉOPOROSE

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).

PIED EQUIN

Le **pied équin** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante du pied est orientée vers l'arrière (comme quand on se met sur la pointe des pieds).

PIED VARUS-EQUIN

Le **pied varus-équien** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante de pied est tournée vers le dedans et vers l'arrière.

PLACEBO

Le **placebo** est un produit dont la présentation est identique à celle d'un médicament, mais qui ne contient pas de principe actif. Dans un essai clinique, un placebo est utilisé pour mesurer l'action réelle du médicament testé, en comparant les effets du médicament testé contenant le principe actif et ceux du placebo.

PLACENTA

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

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.

POLYSOMNOGRAPHIE

La **polysomnographie** consiste 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.

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.

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/repere-savoir-comprendre-1118

PRISE EN CHARGE MEDICALE

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.

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.

PROCESSUS DYSTROPHIQUE

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

PROCREATION MEDICALEMENT ASSISTEE

La **procréation médicalement assistée** (PMA) ou assistance médicale à la procréation (AMP) regroupe différentes méthodes comme la fécondation in vitro (FIV), l'insémination artificielle ou le don de gamètes. Utilisée le plus souvent en cas de difficultés pour avoir un bébé, son objectif est de permettre la fusion d'un ovule et d'un spermatozoïde (fécondation) afin de débiter une grossesse.

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISE

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.

WEB www.afm-telethon.fr/ > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROJET PERSONNALISE 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.





►► Sclérose et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Sclérose

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.

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.

PROTOCOLES NATIONAUX DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS)

Les **Protocoles nationaux de diagnostic et de soins** (PNDS) sont des recommandations destinées aux professionnels de santé. « 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. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire » (Haute Autorité de Santé, HAS). L'ensemble des PNDS publiés sont consultables sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS).

WEB www.has-sante.fr/portail/jcms/1249588/fr/accueil

RADIOGRAPHIE

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.

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.

REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN

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

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

REGISTRES DE PATIENTS

Les **registres de patients** sont des recueils, centralisés et exhaustifs pour une région géographique, de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

RETARD PUBERTAIRE

Le **retard pubertaire** désigne une situation où la puberté n'a pas encore débutée alors qu'elle aurait dû, au regard de son âge habituel de survenue. La puberté commence par le développement des seins chez la fille ou par l'augmentation de volume des testicules chez le garçon. Lorsque que cette première manifestation n'est pas présente après l'âge de 13

ans chez la fille, ou de 14 ans chez le garçon, les médecins parlent de retard pubertaire.

RETENTION HYDRO-SODEE

Une **rétention hydro-sodée** se produit lorsque les reins éliminent moins d'eau (hydro) et de sel (sodée) qui tendent alors à sortir des petits vaisseaux sanguins pour s'accumuler à l'intérieur des tissus, entre les cellules. Leur accumulation se manifeste par un gonflement (œdème) des tissus situés sous la peau, notamment au niveau des jambes. Une rétention hydro-sodée peut être provoquée par des médicaments comme les corticoïdes, une insuffisance rénale, une insuffisance cardiaque ou même survenir lors d'une grossesse normale.

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.

SAUT D'EXON

Le **saut d'exon** est une technique de "chirurgie du gène" qui a pour objectif de rétablir un "bon" cadre de lecture en éliminant un ou plusieurs exons porteurs de l'anomalie. La protéine produite est plus courte mais fonctionnelle.

SCANNER

Le **scanner** ou tomodensitométrie 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-Téléthon.

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.

SCOLIOSE

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

SCORE FONCTIONNEL

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Pendant l'examen, le soignant demande au malade de réaliser une série d'exercices. 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.

SONDE NASO-GASTRIQUE

Une **sonde naso-gastrique** est un tube souple très fin introduit par une narine jusqu'à l'estomac. Elle est utilisée pour apporter une alimentation liquide enrichie ou des médicaments directement dans l'estomac.

SPHINCTER INFÉRIEUR DE L'ŒSOPHAGE

Le **sphincter inférieur de l'œsophage** est situé à la partie basse de l'œsophage, à la jonction avec l'estomac. Circulaire, il est constitué de fibres musculaires lisses dont la contraction (fermeture du sphincter) empêche la remontée du contenu de l'estomac dans l'œsophage. Elles ne se relâchent (ouverture du sphincter) que lorsque l'on avale, pour laisser passer les aliments.

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

STRESS OXYDATIF

Le **stress oxydatif** correspond à une situation où la cellule ne contrôle plus la présence excessive de molécules toxiques, issues principalement de la respiration cellulaire, les radicaux libres. Ils peuvent endommager les cellules et l'ADN.

SUIVI NUTRITIONNEL

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

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

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.

SYMPTOMATIQUE

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.

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.

SYNAPSE

La **synapse** est la zone de contact entre deux cellules nerveuses ou entre une cellule nerveuse et une autre cellule (musculaire, récepteur sensoriel...), par laquelle la cellule en amont (pré-synaptique) transmet l'influx nerveux à la cellule en aval (post-synaptique).

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

TACHYCARDIE

La **tachycardie** désigne un rythme cardiaque "trop" rapide. Lorsqu'elle concerne les ventricules, (cavités inférieures du cœur) les médecins parlent de tachycardie ventriculaire.

TENOTOMIE

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner ou à allonger un tendon devenu trop court afin de redonner de la souplesse de mouvement ou de réaligner un membre ou un segment de membre.

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).



THERAPIE CELLULAIRE

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

THERAPIE GENIQUE

À ses débuts, la thérapie génique consistait uniquement à remplacer un gène défectueux en apportant à l'organisme le gène normal. Depuis, les techniques de thérapie génique se sont développées : en font partie toutes les techniques qui introduisent dans l'organisme du matériel génétique sous forme d'ADN ou d'ARN (gène médicament, oligonucléotides antisens...) à des fins thérapeutiques.

WEB <https://www.inserm.fr> > Information en santé > Dossiers d'information > Thérapie génique

TISSUS CONJONCTIF OU DE SOUTIEN

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

TOUX ASSISTEE

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.

TRACHEOTOMIE

La trachéotomie est un orifice créé chirurgicalement à la partie basse du cou. On y place un petit tube (la canule de trachéotomie) pour faire entrer de l'air directement dans les poumons par la trachée, sans passer par les voies aériennes supérieures (nez, gorge, arrière gorge).

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

TRANSAMINASES

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.

TRANSIT

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

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

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.

TRANSLLECTURE

La **translecture** est la poursuite de la lecture du message génétique au-delà d'un signal de terminaison du message (codon stop) jusqu'au message de terminaison suivant. Certaines anomalies génétiques provoquent l'apparition d'un codon stop prématuré et donc un raccourcissement de la protéine. La

translecture du codon stop prématuré permet de rétablir la production de la protéine entière.

TROUBLES COGNITIFS

Les troubles cognitifs regroupent les difficultés dans le traitement d'informations (raisonnement, mémoire, attention, langage, écriture, orientation, capacités visuo-spatiales, planification...) et l'acquisition de connaissances.

Ils peuvent être présents dès la naissance entraînant des retards de développement psychomoteur. Lorsqu'ils apparaissent pendant l'enfance ou à l'âge adulte, ils entraînent des difficultés scolaires et/ou professionnelles.

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

VECTEUR VIRAL

Un **vecteur viral** est un virus modifié, dit sécurisé, dont on a éliminé les éléments qui rendent malades (éléments pathogènes), en ne conservant que les éléments indispensables au virus pour atteindre le noyau des cellules. Le génome du virus est reconstruit pour y intégrer les séquences du gène médicament.

VENTILATION ASSISTEE

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-Téléthon.

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

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

WESTERN BLOT

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.

Table des matières

RÉDACTION

• Myoinfo, Département d'information sur les maladies neuromusculaires de l'AFM-Téléthon (Évry).

REMERCIEMENTS

Nous remercions pour leur contribution à ce document :

- C Devaux (kinésithérapeute, AFM-Téléthon).
- E Dupitier (ergothérapeute, AFM-Téléthon).
- C Eng (responsable base de données, AFM-Téléthon).
- Dr E Lagrue (neuropédiatre, CHRU de Tours).
- Dr F Leturcq (Laboratoire génétique et biologie moléculaire, Hôpital Cochin Paris).
- A-C Le Voyer (Affaires publiques, AFM-Téléthon).
- H Nabarette (Affaires Publiques, AFM-Téléthon).
- C Reveillère (psychologue, AFM-Téléthon).
- Dr JA Urtizberea (médecine physique et de réadaptation, AFM-Téléthon).

• Toutes les personnes concernées par cette maladie qui ont pris le temps de relire et d'amender tout ou partie de ce document, et notamment le Groupe d'intérêt Duchenne/Becker de l'AFM-Téléthon.

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Duchenne ?	3
Une maladie masculine, sauf exceptions	3
Des manifestations dès l'enfance	4
Un suivi essentiel	4
La dystrophie musculaire de Duchenne est-elle fréquente ?	5
À quoi la dystrophie musculaire de Duchenne est-elle due ?	6
L'absence de dystrophine	6
Comment évolue la dystrophie musculaire de Duchenne ?	10
Dans l'enfance	10
Une évolution progressive	10
Comment la dystrophie musculaire de Duchenne 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 dystrophie musculaire de Duchenne ?	15
Le plus souvent dans les premières années de vie	15
De façon exceptionnelle à la naissance	16
Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne ?	17
Un examen d'orientation	17
Des examens de certitude diagnostique	18
Parfois, le diagnostic est difficile à établir	19
Que peut-on faire ?	20
Des médicaments pour ralentir l'évolution	20
Les corticoïdes	20
L'ataluren	23
Des médicaments à l'essai	25
Des traitements symptomatiques pour prévenir et limiter les complications	26
Entretien la musculature	27
Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations	31
Prise en charge respiratoire	41
Prise en charge cardiaque	47
Prise en charge digestive	50
Prise en charge nutritionnelle	56
Prise en charge osseuse	60
Prise en charge des troubles circulatoires	62
Prise en charge des difficultés urinaires	64
Prise en charge de la douleur	67
Fatigue, troubles du sommeil	69
Prise en charge cognitive	71
Prise en charge des troubles de la vision	73
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?	74
Améliorer son autonomie dans son environnement	79
Prévenir le risque de chutes	79



Faciliter les gestes du quotidien	82
Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi	83
Recourir à des aides humaines pour certains gestes de la vie quotidienne	83
L'aide animalière	83
Se déplacer en voiture	84
Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire de Duchenne est susceptible de provoquer	86
Au moment du diagnostic.....	87
Dans l'enfance	88
À l'adolescence	89
Face à l'évolution de la maladie à l'âge adulte	89
À tout âge	90
Lors de la participation à un essai clinique.....	90
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	92
Les femmes aidantes atteintes de dystrophinopathie	93
Se ressourcer	93
Conseil génétique.....	95
La consultation de conseil génétique	95
Le diagnostic prénatal.....	96
Le diagnostic pré-implantatoire.....	98
Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif.....	99
Où consulter, quand et comment ?	101
Un réseau de spécialistes.....	101
Une surveillance régulière	102
Des contacts experts pour vos professionnels de santé de proximité	103
Une carte et un kit pour les situations d'urgence.....	103
Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire de Duchenne	105
Remboursement des soins médicaux	105
Demandes de compensation du handicap	107
Scolarité	107
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap.....	112
Où se renseigner ?	114
Comment est organisée la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne ?	116
Comment participer à la recherche clinique ?	117
Un peu d'histoire.....	120
Le bond en avant de la génétique	120
Une recherche de traitements très active... ..	120
... et très diversifiée.....	120
Pour en savoir plus	122
Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker	122
Repères Savoir & Comprendre.....	122
Numéros de téléphone utiles.....	123
Sites internet.....	123
Glossaire	124