



les dystrophinopathies **CHEZ LES FEMMES**

*Hétérozygotes symptomatiques
de la dystrophie musculaire de
Duchenne et de Becker
Femmes porteuses d'anomalies
du gène DMD*

"Duchenne féminin"

"Duchenne filles"

Les dystrophinopathies sont des maladies rares qui se traduisent dès l'enfance ou à l'âge adulte par une faiblesse musculaire et/ou par une atteinte cardiaque de gravité et d'évolution très variables selon les personnes. Elles se manifestent le plus souvent chez les hommes sous forme de myopathie de Duchenne ou de Becker et peuvent aussi se manifester, plus rarement, chez des femmes porteuses d'une anomalie génétique sur le gène de la dystrophine.

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 est une femme et que l'on a une dystrophinopathie. Il a été réalisé avec des experts médicaux, paramédicaux et scientifiques spécialistes des dystrophinopathies ainsi que des personnes concernées par ces maladies.

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

DYSTROPHINOPATHIES CHEZ LES FEMMES

Que sont les dystrophinopathies ?.....	3
À quoi sont-elles dues ?	8
Comment évoluent-elles ?	14
Comment se transmettent-elles ?	16

DIAGNOSTIC

Études génétiques.....	23
Dosage des enzymes musculaires (CPK)	24
Électromyogramme	26
Biopsie musculaire	26
Le conseil génétique	69

OÙ CONSULTER ?

Un réseau de spécialistes	74
---------------------------------	-----------

PRISE EN CHARGE ET SOINS

Prise en charge cardiaque	31
Prise en charge musculaire....	33
Prise en charge orthopédique.....	36
Prise en charge cognitive	43
Douleurs	46
Fatigue et troubles du sommeil	48
En cas de grossesse.....	50
Contre-indications médicamenteuses	53

VIVRE AVEC

Précautions particulières	51
Des aides pour les gestes du quotidien	56
Soutien psychologique	62
Scolarité	80
Travail.....	85

DROITS ET DÉMARCHES

Remboursements des soins	77
MDPH.....	79

RECHERCHE

Comment est organisée la recherche ?	89
Comment participer à la recherche clinique.....	90
Un peu d'histoire.....	92



Que sont les dystrophinopathies ?

Les dystrophinopathies sont des *maladies génétiques* dues à une anomalie de production de dystrophine, une protéine indispensable aux muscles codée par le *gène DMD*. Elles se manifestent par une diminution progressive de la force musculaire.

Les dystrophinopathies les plus fréquentes chez les garçons sont la *myopathie de Duchenne* qui débute dans la petite enfance et la *myopathie de Becker*, qui commence plus tard dans l'enfance ou l'adolescence. Il existe aussi des formes plus modérées se manifestant à l'âge adulte par des simples crampes et/ou des douleurs musculaires à l'effort, ou encore des formes où seul le muscle cardiaque est atteint.

Dans les dystrophinopathies, la plupart des muscles de l'organisme peuvent être touchés : les *muscles squelettiques*, qui permettent de bouger, les muscles respiratoires, le muscle cardiaque (appelé myocarde) et les *muscles lisses* qui permettent le bon fonctionnement de nombreux organes (parois de l'intestin, de la vessie, des vaisseaux...).

Le gène DMD est situé sur le chromosome X

- Il existe deux chromosomes sexuels chez l'être humain : le chromosome X et le chromosome Y. L'information génétique qu'ils contiennent détermine le sexe de la personne : les hommes sont XY et les femmes XX.
- Lorsqu'une anomalie génétique est présente sur le chromosome X, les conséquences sont généralement plus sévères chez les hommes (qui n'ont qu'un seul chromosome X) que chez les femmes chez qui le deuxième chromosome X permet de compenser en partie ou totalement cette anomalie.

La **dystrophie musculaire de Duchenne** est la plus répandue des myopathies de l'enfant. Elle touche l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est due à une anomalie génétique dans le gène qui code la dystrophine. Seuls les garçons sont atteints, à l'exception de quelques filles présentant une authentique dystrophie musculaire de Duchenne. Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire.

WEB www.afm-telathon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne.

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-telathon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Becker.

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIERES**

Les dystrophinopathies peuvent-elles se manifester chez les femmes ?

On dit souvent à tort que seuls les hommes peuvent être atteints de dystrophinopathie. Pourtant, même si cela reste rare, les femmes porteuses d'une anomalie génétique au niveau du gène *DMD* sur un de leurs chromosomes X, ou les deux, risquent elles aussi de développer une forme de dystrophinopathie qui se manifeste par des signes de nature et d'intensité variables, pouvant aller jusqu'à une authentique myopathie de Duchenne.

Le plus souvent, aucun symptôme

Si les femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD*, dites « transmettrices », « conductrices » ou « vectrices » de la dystrophie musculaire de Duchenne ou de la dystrophie musculaire de Becker, risquent de voir ce trait génétique se transmettre à leur descendance, la grande majorité d'entre elles ne présente ni atteinte musculaire, ni atteinte cardiaque. Elles ne sont pas à proprement parler atteintes de dystrophinopathie. On parle de personnes « *asymptomatiques* » ou « porteuses saines ».

Une personne est dite **asymptomatique** lorsqu'elle ne présente aucun signe d'une maladie.

Le terme est souvent employé dans le cadre de maladies génétiques familiales pour désigner les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique identifiée dans la famille, sans pour autant présenter de symptôme de cette maladie.

Si l'analyse génétique confirme qu'elle est porteuse de l'anomalie génétique en cause dans l'apparition de la maladie, elle est appelée « porteuse saine » ou « transmettrice », car cette anomalie a un risque d'être transmise à sa descendance.

Parfois une atteinte cardiaque et/ou musculaire, voire cognitive

Les filles et les femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD* qui ont des symptômes sont dites « transmettrices symptomatiques » de la dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker. Elles seraient plusieurs centaines en France.

L'importance et l'évolution de leurs symptômes sont très variables :

- une atteinte du muscle cardiaque peut apparaître progressivement, entraînant une gêne (essoufflement, fatigue à l'effort...), dont la personne ne s'en rend pas toujours compte.
- une atteinte des muscles permettant les mouvements (ou muscles squelettiques) peut se manifester par une diminution de la force musculaire et/ou par de la fatigue, des crampes et des douleurs musculaires.
- plus rarement, d'autres muscles, comme les muscles respiratoires, peuvent être atteints.
- des difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement sont aussi parfois présents.

À partir de quand considère-t-on qu'une femme porteuse d'anomalie sur le gène *DMD* est symptomatique ?

« Il n'existe pas de consensus sur le seuil des manifestations cliniques (musculaire, cardiaque ou cognitive) permettant d'affirmer le caractère symptomatique d'une dystrophinopathie. Pour certains, la notion de simples crampes n'est pas suffisante. Pour d'autres, toute manifestation, même minime, est à considérer. »

D^r J. Andoni Urtizberea, myologue, Institut de Myologie, Paris.

 **SOMMAIRE**
TABLE DES MATIÈRES

Crampes, fatigue à l'effort, faiblesse musculaire : et si c'était une dystrophinopathie ?

Les filles et les femmes atteintes de dystrophinopathie ont souvent un proche (père, frère, fils...) lui-même atteint de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker. En comparaison, elles ont tendance à minimiser leurs propres symptômes musculaires ou à leur attribuer d'autres causes (stress, travail, sport intensif, avancée en âge...).

Peu de médecins connaissent l'existence des dystrophinopathies féminines. Tous ne recherchent pas systématiquement l'existence d'une atteinte musculaire chez les femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD*.

Consulter un médecin spécialisé dans les maladies neuromusculaires pour ces difficultés physiques permet de confirmer, ou non, le diagnostic de dystrophinopathie féminine et de mettre en place rapidement les mesures de prévention et de prise en charge adaptées le cas échéant.

Un suivi médical pour toutes, même en l'absence de symptômes

Seule une surveillance cardiaque régulière permet de détecter et traiter précocement une éventuelle atteinte cardiaque. Il est impossible d'anticiper ni chez qui cette atteinte se développera, ni à partir de quel âge, ni quelle sera sa sévérité. C'est pourquoi les spécialistes recommandent que toute femme porteuse d'anomalies génétiques sur le gène *DMD*, même si elle ne ressent aucun signe musculaire ou cardiaque, bénéficie d'un suivi cardiaque régulier (tous les 5 ans ou plus souvent si nécessaire).

Le suivi permet également de détecter si d'autres difficultés apparaissent, au niveau musculaire ou cognitif et le cas échéant, de mettre en place une prise en charge médicale personnalisée, adaptée à l'importance de l'atteinte. Elle améliore le confort et la qualité de vie des femmes atteintes de dystrophinopathie.



Une prise en charge multidisciplinaire et personnalisée

La prise en charge médicale dans les dystrophinopathies chez les femmes vise à prévenir les complications liées à la maladie. Un suivi régulier permet de détecter la survenue d'éventuelles complications et de mettre en place une prise en charge adaptée, plus ou moins importante selon la gravité et le nombre de ces complications.

En cas de douleurs

- Chaleur, massage et antalgiques pour les douleurs musculaires
- Calcium et vitamine D en cas d'ostéoporose
- Relaxation
- Surveiller d'éventuels troubles du sommeil
- Consultation anti-douleur si besoin

>>>

Au niveau respiratoire

- Suivi régulier si nécessaire
 - Explorations fonctionnelles respiratoires (EFR), gaz du sang
- En cas d'atteinte respiratoire :
- Kinésithérapie respiratoire
 - Vaccins contre la grippe et les infections à pneumocoques
 - Antibiotiques si infections
 - Ventilation non invasive surtout la nuit en cas d'insuffisance respiratoire

>>>

Au niveau musculaire et orthopédique

- Pratique régulière d'une activité physique douce
- Kinésithérapie adaptée (massages, mobilisations passives et actives)
- Auto-rééducation (exercices d'étirement du tendon d'Achille)
- Aides techniques, aides humaines le cas échéant...

>>>

En cas de difficultés urinaires

- Consulter rapidement en cas d'infection urinaire
- Examen fonctionnel de la miction (bilan urodynamique) en cas de symptômes
- Médicaments si nécessaire

>>>

En cas d'atteinte cognitive

- Entretien avec un psychologue et bilan neuropsychologique en cas de difficultés scolaires ou professionnelles
- Rééducation avec un orthophoniste, un psychomotricien, un neuropsychologue ou un ergothérapeute.

>>>

Au niveau cardiaque

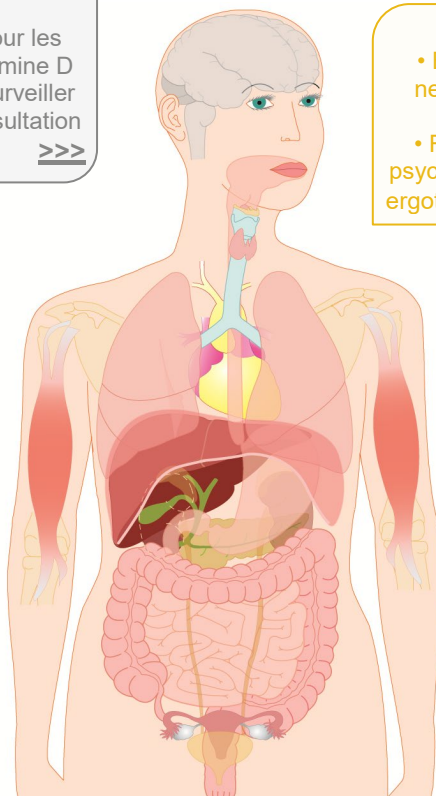
- Suivi régulier nécessaire : électrocardiogramme et échographie cardiaque tous les 5 ans
- Médicaments pour le cœur en cas d'atteinte ou en prévention
- Dans les cas les plus sévères, transplantation cardiaque

>>>

Au niveau digestif

- Alimentation équilibrée et riche en fibres.
- Aller aux toilettes à des horaires réguliers, être bien installée
- Massage du ventre
- Si besoin : laxatifs
- En cas de fortes douleurs dans le ventre, consulter rapidement un médecin

>>>



Exceptionnellement, une authentique myopathie de Duchenne

Une fille porteuse d'anomalies du gène *DMD* peut présenter une dystrophie musculaire de Duchenne qui se manifeste et évolue comme chez le garçon. On parle alors de « Duchenne féminin » ou de « Duchenne fille ». Cela concerne un très petit nombre de cas (moins d'une cinquantaine en France d'après les données de la *banque de données UMD-DMD France*).

La prise en charge médicale est similaire à celle des garçons atteints de myopathie de Duchenne et vise essentiellement à prévenir et traiter les complications cardiaques et respiratoires et à améliorer le confort de vie. Un suivi médical régulier permet d'évaluer le retentissement de la maladie sur l'organisme et d'adapter la prise en charge en fonction des bilans musculaires, respiratoires, cardiaques...

La banque de données UMD-DMD

France (Universal Mutation Database-DMD), soutenue par l'AFM-Téléthon est dédiée aux anomalies génétiques du gène *DMD*. Elle collecte les données moléculaires génétiques et cliniques de personnes atteintes de dystrophinopathie et les met à la disposition de la communauté médico-scientifique.

WEB http://www.umd.be/DMD/W_DMD/accueil_FR.html

Une association engagée dans le combat contre les dystrophinopathies

En France, l'**AFM-Téléthon**, une association de malades et de parents de malades, soutient la recherche dans la myopathie de Duchenne et dans les dystrophinopathies en général.

- Le **Groupe d'intérêt AFM-Téléthon « Dystrophies musculaires Duchenne-Becker »** réunit des personnes concernées par les dystrophinopathies et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.
- Les professionnels des **Services Régionaux**, les Référents parcours de santé, vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, inclusion 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 (N° Vert)
- sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

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



Est-il fréquent qu'une dystrophinopathie se manifeste chez une femme ?

Selon les études, 5 à 22 % des femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD* ont des signes musculaires, cardiaques et/ou cognitifs. Les dystrophinopathies chez les femmes sont des *maladies rares* à l'instar de la *dystrophie musculaire de Duchenne* et la *dystrophie musculaire de Becker*. Il n'est pas encore possible de connaître le nombre exact de femmes atteintes de dystrophinopathie. On estime qu'il y en aurait **plusieurs centaines en France**, dont moins d'une cinquantaine (d'après les données du registre national UMD-DMD) présentant une authentique myopathie de Duchenne.

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

WEB www.orphanet.fr

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

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

Comment évaluer le nombre de femmes atteintes de dystrophinopathie en France ?

« Il est raisonnable de penser que les dystrophinopathies chez les personnes de sexe féminin sont beaucoup plus fréquentes qu'on ne le croit. Les statistiques sont très variables d'une étude à l'autre, ce d'autant que le « seuil » à partir duquel une personne est considérée comme symptomatique ne fait pas consensus.

- Chez des filles ou des femmes présentant des symptômes musculaires et/ou cardiaques, sans antécédents familiaux, des cas de dystrophinopathies ont été publiés, diagnostiqués grâce aux nouvelles technologies de séquençage de l'ADN.
- En France, plusieurs études de cas conduites soit chez l'enfant, soit chez l'adulte ont été publiées dans la littérature médicale. Le registre national UMD-DMD recense théoriquement tous les cas de dystrophinopathies sur l'ensemble du territoire (DOM-TOM compris). Sur plus de 3 700 dossiers de personnes atteintes de dystrophies musculaires de Duchenne ou de Becker enregistrés, 5% (soit 180 à 200) sont de sexe féminin. On peut toutefois estimer que bon nombre de transmettrices BMD/DMD n'y sont pas encore enregistrées car non symptomatiques (ou trop jeunes pour l'être). »

D^r J. Andoni Urtizberea, myologue, Institut de Myologie, Paris.



Une enquête de l'AFM-Téléthon

L'AFM-Téléthon a conduit une enquête nationale auprès des personnes atteintes de dystrophies musculaires de Duchenne ou de Becker et de leurs familles. Sur les 663 personnes ayant répondu au questionnaire, **12% avaient au moins une femme également atteinte dans leur famille** (signes musculaires ou cardiaques), en premier lieu leur mère.

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

À quoi les dystrophinopathies sont-elles dues ?

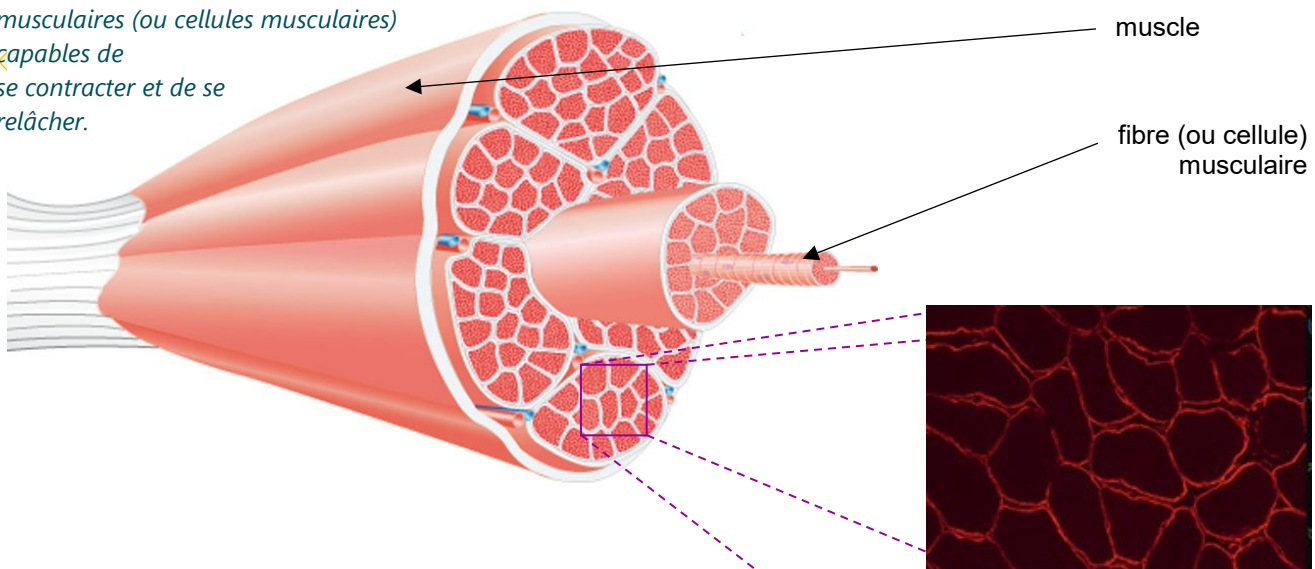
Une dystrophine absente ou altérée

Les dystrophinopathies sont dues à des anomalies de la *dystrophine* (c'est de là que vient leur nom). Cette protéine participe à la solidité et à la résistance des fibres musculaires, en particulier lorsque les muscles se contractent et se relâchent. Lorsque la dystrophine est altérée ou absente, la fibre musculaire est plus fragile : elle s'abîme au fur et à mesure des contractions et finit par dégénérer.

- La fabrication de la dystrophine se fait grâce au gène *DMD* qui la code. Ce gène est situé sur le *chromosome X*.
- **Les garçons n'ont qu'un chromosome X** et n'ont, donc, qu'un seul exemplaire du gène *DMD*. Lorsque celui-ci présente une anomalie, la dystrophine fonctionne moins bien, voire pas du tout.
- **Les filles possèdent deux chromosomes X** et donc deux copies du gène *DMD*. Si l'un de ces chromosomes est porteur d'une anomalie sur le gène *DMD*, le deuxième chromosome X, a priori indemne, peut, en théorie, compenser le dysfonctionnement du premier.

Muscle squelettique vu en coupe

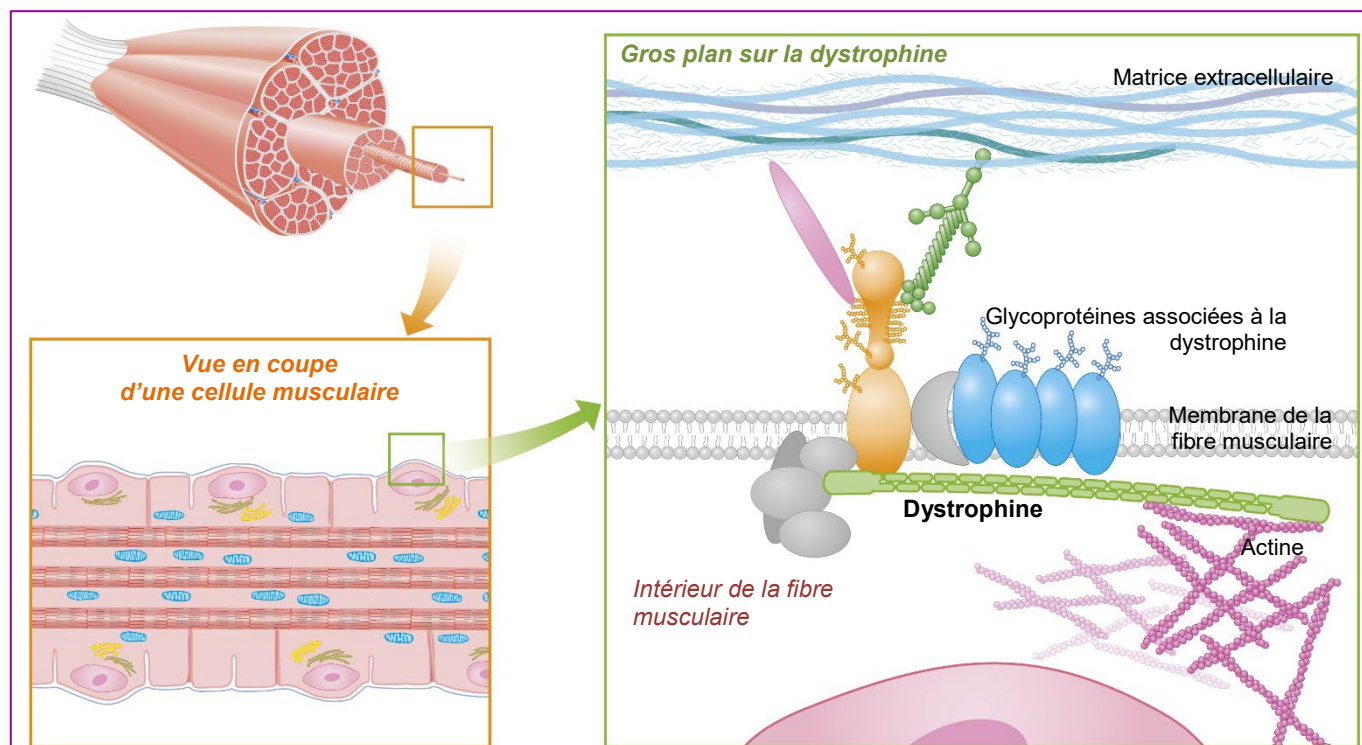
Les muscles squelettiques sont constitués d'un ensemble de fibres musculaires (ou cellules musculaires) capables de se contracter et de se relâcher.



Coupe de cellules musculaires (biopsie)

Sur cette biopsie musculaire, la dystrophine, localisée sous la membrane cellulaire des fibres musculaires, apparaît en rouge. Elle assure l'intégrité et la solidité de la membrane des fibres musculaires soumise aux cycles contraction/relâchement.

©Image de muscle humain > Maud Beuvin, Centre de Recherche en MyologieUMRS974



La dystrophine est associée à un ensemble de protéines spécifiques liées entre elles.

Le complexe qu'elles constituent (glycoprotéines associées à la dystrophine) forme, à travers la membrane cellulaire, un lien entre :

- l'extérieur/l'environnement de la fibre musculaire (la matrice extracellulaire)
- et l'intérieur de la cellule musculaire (le cytosquelette d'actine).

L'absence de dystrophine déstabilise cette interaction et par conséquent fragilise la membrane de la fibre musculaire. La membrane fragilisée ne résiste plus aux contraintes imposées lors de la contraction musculaire.

Le deuxième chromosome X ne suffit pas

Chez les filles et les femmes symptomatiques, le gène *DMD* présent sur le deuxième chromosome X ne joue pas toujours son rôle de « copie de secours ». S'il ne permet pas de fabriquer une quantité suffisante de dystrophine fonctionnelle, les fibres musculaires sont fragilisées.

Cette situation peut avoir pour origine l'inactivation du deuxième chromosome X ou la présence d'une anomalie sur chacun des deux chromosomes X.

Le deuxième chromosome X est anormalement inactivé dans les cellules musculaires.

Si les femmes ont 2 exemplaires du gène *DMD* alors que les hommes n'en ont qu'un seul, elles ne fabriquent pas pour autant deux fois plus de dystrophine que les hommes : il existe un mécanisme naturel qui permet d'inactiver l'un des deux chromosomes X.

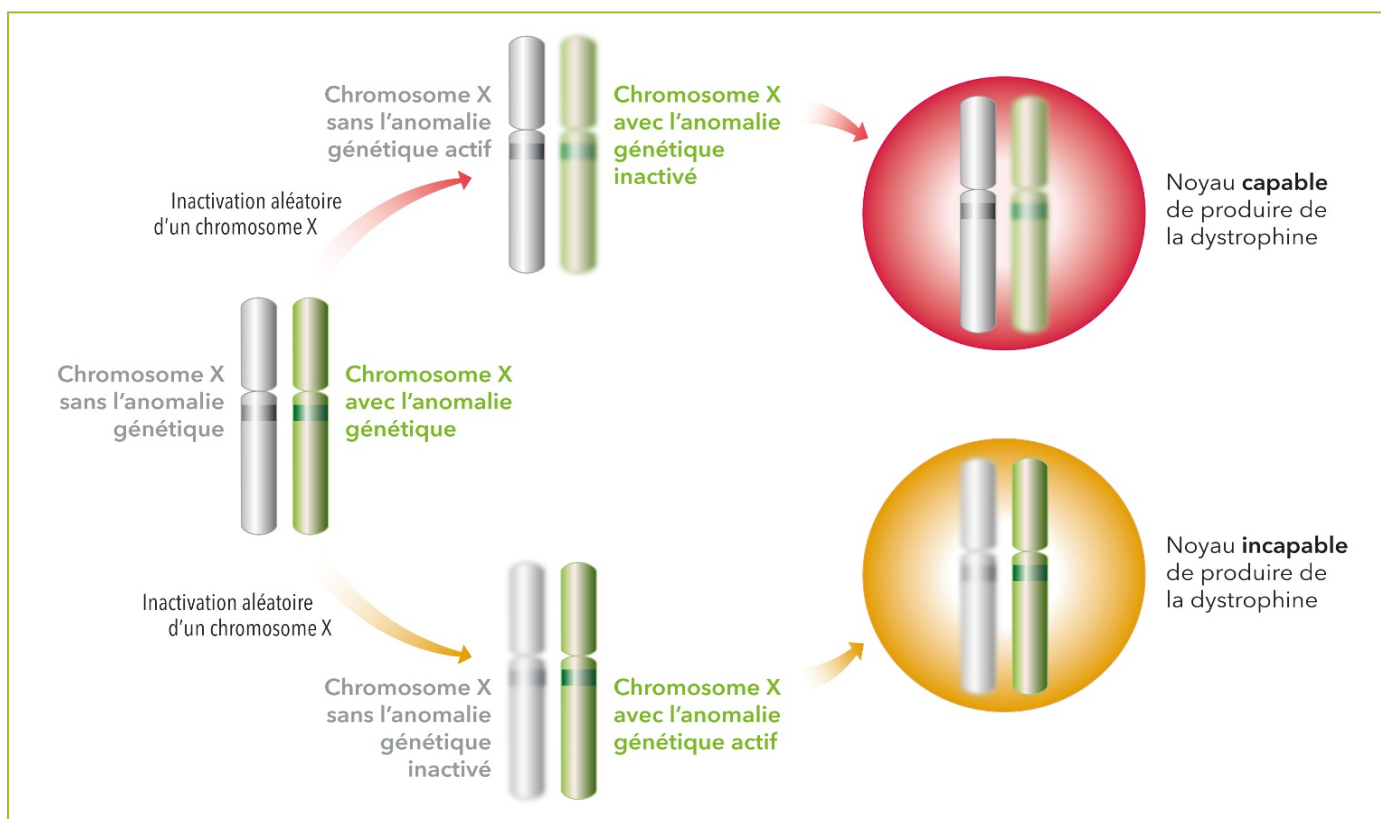
À l'intérieur du noyau de chaque cellule, la détermination du chromosome X à inactiver se fait au hasard, au début du développement embryonnaire. Les cellules n'inactivent pas toutes le même chromosome X. Globalement, chaque chromosome X est actif dans la moitié des noyaux de l'organisme et inactivé dans l'autre moitié, mais il arrive que cette répartition soit inégale.

L'inactivation du chromosome X

L'inactivation de l'X est un phénomène naturel dont le secret a été percé en 1961 par la généticienne britannique Mary Frances Lyon, d'où le nom de « lyonisation » qui lui est souvent donné.

Une étude sur l'inactivation du chromosome X dans la population générale montre que, chez près de la moitié des femmes, la répartition du chromosome X inactivé serait inégale : le même chromosome X est inactivé dans 65% des noyaux voire davantage.

Source : Shvetsova, E et al. Skewed X-inactivation is common in the general female population. European Journal of Human Genetics. 2018.

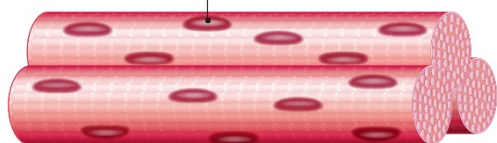
**L'inactivation du chromosome X**

Chez une femme porteuse d'anomalies génétiques DMD sur un de ses 2 chromosomes X, il existe à la fois des noyaux pouvant produire de la dystrophine et d'autres non.

- Souvent, chez les femmes atteintes de dystrophinopathies le chromosome X porteur d'anomalie sur le gène *DMD* est actif dans la majorité des fibres musculaires, le chromosome X sans anomalie génétique étant préférentiellement inactivé, ce qui explique qu'elles développent des symptômes musculaires.

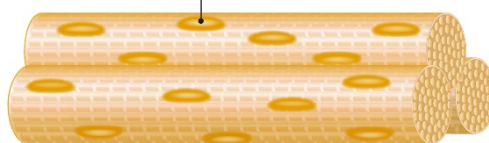


Noyau produisant de la dystrophine



Dans un muscle sain, la dystrophine est répartie uniformément le long des fibres musculaires.

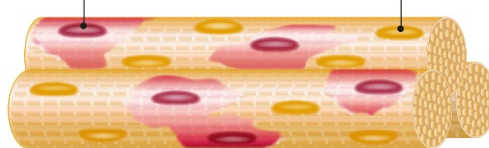
Noyau ne produisant pas de dystrophine



Dans la myopathie de Duchenne, la dystrophine est absente et la membrane des fibres musculaires est fragilisée.

Noyau produisant de la dystrophine

Noyau ne produisant pas de dystrophine



Chez les femmes atteintes de dystrophinopathie, les fibres musculaires présentent des zones sans dystrophine, plus fragiles.

Des fibres mosaïques

Chaque fibre musculaire comporte plusieurs noyaux.

Dans les muscles d'une femme atteinte de dystrophinopathie, certains noyaux permettent de fabriquer la dystrophine, d'autres non. S'il y a suffisamment de noyaux pour fabriquer de la dystrophine et qu'ils sont bien répartis le long de la fibre musculaire, celle-ci reste solide et résistante. Sinon, elle risque de se fragiliser.

Les deux chromosomes X présentent une anomalie

■ Certaines anomalies chromosomiques (translocation, perte du chromosome...), entraînent une perte d'information génétique sur le chromosome X.

Si cela se produit sur le chromosome X qui porte la « copie de secours » du gène *DMD*, les deux exemplaires du gène *DMD* sont altérés.

■ Plus rarement, le deuxième exemplaire du gène *DMD* porte, lui aussi, une anomalie génétique.

Une anomalie chromosomique

concerne un chromosome entier, ou un large fragment de chromosome contenant plusieurs gènes, contrairement à une anomalie génétique qui se situe au niveau d'un gène (on parle aussi de mutation).

Le cas plus exceptionnel de disomie uniparentale

■ Dans d'autres situations encore plus rares, le chromosome X avec l'anomalie a été dupliqué et il n'y a pas d'autre chromosome X : la personne a hérité d'un de ses parents un chromosome X avec une anomalie sur le gène *DMD* en double et aucun chromosome X de son autre parent. On parle de « disomie uniparentale ».

■ Un des deux gamètes, du père ou de la mère, ne possède aucun chromosome X, de manière accidentelle. L'unique chromosome X présent est alors dupliqué pour remplacer le chromosome X absent. Si ce chromosome est porteur d'anomalies sur le gène *DMD*, les deux chromosomes de la personne présentent une anomalie génétique.

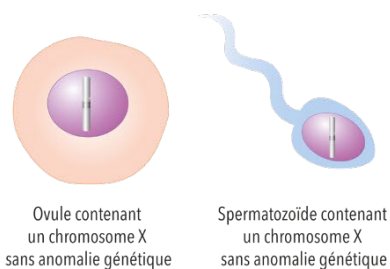
■ Plusieurs cas d'authentique myopathie de Duchenne observés, là aussi de manière exceptionnelle, dans la descendance féminine d'hommes atteints dystrophie musculaire de Becker laissent penser qu'une disomie peut

survenir dans la lignée paternelle. Le chromosome X malade du père est alors transmis en double exemplaire à sa fille.

Disomie uniparentale.

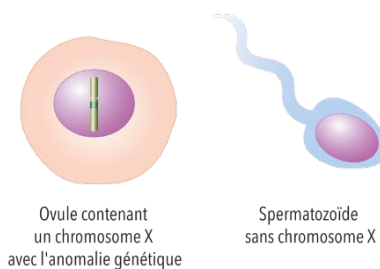
Les deux chromosomes X proviennent du même parent.

Normalement, chez une fille, un chromosome X provient l'un du père et l'autre de la mère.

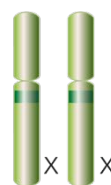


Paire de chromosomes sexuels d'une fille

Il arrive que le chromosome X normalement transmis par le père soit absent et qu'il soit remplacé par un chromosome X muté de la mère.

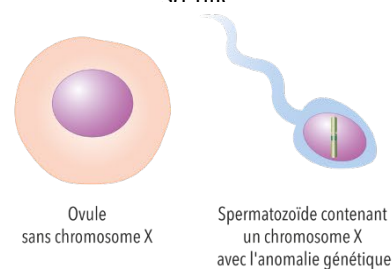


Duplication du chromosome X avec l'anomalie génétique



Paire de chromosomes sexuels d'une fille atteinte de myopathie de Duchenne

Le chromosome X muté d'un homme atteint de dystrophinopathie peut être transmis en double exemplaire à sa fille



En cas de pseudohermaphrodisme

De manière plus anecdotique, quelques observations mentionnent le cas de dystrophinopathies chez des filles possédant un chromosome X et un chromosome Y. Il s'agit de pseudohermaphrodismes : la personne a des caractères sexuels féminins en apparence mais le sexe chromosomique correspond à un homme (XY). Le pseudohermaphrodisme peut être lié, par exemple, à une mutation dans le gène *AR* codant le récepteur aux *androgènes*.

Une possible diminution de la force musculaire, et parfois à terme des rétractions musculaires.

Un défaut de production de la dystrophine fragilise la fibre musculaire. Cela entraîne une diminution de force musculaire d'intensité et d'évolution très variable.

Chez les femmes atteintes de dystrophinopathie, cette diminution peut toucher un côté plus que l'autre, un membre plus qu'un autre...

Si le manque de force musculaire est important, comme chez les femmes atteintes de myopathie de Duchenne, les mouvements sont moins amples et moins nombreux. L'utilisation d'autres muscles pour pallier la faiblesse de certains groupes musculaires modifie la gestuelle. Certains muscles s'affaiblissent plus ou plus vite que d'autres, entraînant un déséquilibre de force.



En l'absence de prise en charge, le manque de mouvements et/ou les postures de compensation et/ou le déséquilibre de force entre différents muscles favorisent le raccourcissement de certains muscles et de leurs tendons (*rétractions musculo-tendineuses*) ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments. Les médecins parlent de *déformations orthopédiques*.

La faiblesse peut toucher aussi le cœur

Le cœur est un muscle particulier qui a une structure et une fonction spécifique lui permettant de se contracter de façon automatique en permanence.

Pour autant, les cellules cardiaques ont, elles aussi, besoin de la dystrophine pour fonctionner.

- Si certaines cellules cardiaques manquent de dystrophine, elles s'abîment progressivement au fur et à mesure des contractions, entraînant, à long terme, l'apparition d'une *cardiomyopathie*.
- Certaines femmes atteintes de dystrophinopathie ont une atteinte du cœur alors qu'elles ne présentent aucun autre signe musculaire. C'est lié au fonctionnement particulier des cellules musculaires cardiaques.

L'atteinte du système nerveux central est possible

La dystrophine est aussi présente au niveau du cerveau et du *cervelet*.

Dans le *système nerveux central*, la dystrophine joue un rôle au niveau d'une zone (la *synapse*) qui permet aux neurones de transmettre une information nerveuse à une autre cellule. La dystrophine est impliquée dans la localisation de protéines spécifiques constituant les synapses.



Différentes formes de dystrophine

Il n'existe pas qu'une seule forme de dystrophine, mais plusieurs formes différentes, plus ou moins longues. Chaque forme a ses propres spécificités. On parle d'isoforme.

Certaines isoformes de la dystrophine sont plutôt présentes dans les cellules musculaires, d'autres dans les cellules nerveuses.

Certaines *isoformes* de la dystrophine (Dp 71 et Dp140) sont nécessaires au fonctionnement des neurones. Les anomalies du gène *DMD* qui affectent les Dp140 et Dp71 prédisposent à la survenue de troubles cognitifs.

Pour en savoir plus sur la recherche dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker :

➤ ➤ [Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker](#), AFM-Téléthon.

Comment évoluent les dystrophinopathies chez les femmes ?

La majorité des femmes porteuses d'anomalies sur le gène *DMD* ne présente aucun signe de dystrophinopathie tout au long de leur vie. Moins d'un quart présentent des symptômes, dont l'évolution est extrêmement variable d'une personne à une autre.

Une atteinte musculaire très variable

La personne peut avoir quelques crampes isolées, spontanément ou lors d'efforts. Ce peut être le seul signe de la maladie et le rester pendant des dizaines d'années, voire toute la vie.

- Dans un petit nombre de cas, à ces manifestations vont s'ajouter, au fil du temps, d'autres signes, au premier rang desquels figurent fatigue, crampes et douleurs après un effort physique (intolérance à l'effort) et un déficit musculaire. Ce déficit, souvent unilatéral au début, peut avoir tendance à s'aggraver avec le temps jusqu'à devenir bilatéral

Au niveau des membres inférieurs, il peut entraîner des difficultés à la marche, voire rendre nécessaire l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique pour se déplacer.

Une atteinte cardiaque souvent silencieuse

Une atteinte du muscle cardiaque peut apparaître progressivement. Pour quelques filles, cette atteinte a été décelée avant l'âge de 16 ans.

- Les premiers signes sont souvent discrets, voire absents, et la personne ne s'en rend pas toujours compte. Même les femmes ne présentant pas de signes musculaires sont concernées par ce risque cardiaque. C'est pourquoi les spécialistes recommandent que toutes les femmes porteuses d'anomalies génétiques sur le gène *DMD*, symptomatiques ou non, bénéficient d'un suivi cardiaque régulier (tous les 5 ans ou plus souvent si nécessaire).

- L'atteinte cardiaque peut se traduire par des anomalies minimales dépistées à l'*électrocardiogramme* et/ou à l'*échographie cardiaque*, mais sans gravité ni dans l'immédiat ni à long terme.

- Dans quelques cas, une véritable *cardiomyopathie* s'installe, parfois à un âge précoce et souvent sans que la personne ne ressente une quelconque gêne. Cette cardiomyopathie, si elle n'est pas bien prise en charge, fait toute la gravité de la maladie et peut mener au décès à un âge prématuré en l'absence de greffe cardiaque.

Une évolution non linéaire

- L'évolution de la dystrophinopathie est rarement continue. Elle peut passer par des longues phases de stabilité ou au contraire être aggravée par divers événements comme une fracture, une grossesse, une autre maladie... C'est dire l'importance d'un suivi régulier au sein d'une consultation neuromusculaire pour anticiper l'évolution de la maladie et détecter précocement l'installation de potentielles complications.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

*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.*



Peut-on prédire l'évolution de la maladie chez une personne donnée ?

« Les facteurs qui déterminent l'évolution d'une dystrophinopathie sont, à titre individuel, mal connus. Le type de mutation du gène DMD peut influencer mais aucune étude n'a démontré que les formes graves sont l'apanage d'un type particulier d'anomalie génétique (délétion, duplication ou mutation ponctuelle).

Ainsi, le fait qu'il s'agisse d'une famille où des cas de dystrophie musculaire de Becker sont déjà connus ne protège pas contre le risque d'une forme plus grave, notamment au niveau cardiaque.

Le taux d'inactivation du chromosome X sain n'est pas parfaitement corrélé à l'évolution. D'autres marqueurs biologiques pourraient être intéressants mais aucun, pris individuellement, n'emporte la conviction. »

D^r J. Andoni Urtizberea, myologue, Institut de Myologie, Paris.

- Chez les très rares filles qui présentent une authentique myopathie de Duchenne, la faiblesse musculaire est importante dès l'enfance et la maladie évolue comme chez les garçons.

Pour en savoir plus sur la dystrophie musculaire de Duchenne :

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

Comment les dystrophinopathies se transmettent-elles ?

*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 dystrophinopathies sont liées à des anomalies au niveau du **gène DMD** situé sur le chromosome X (dans la région Xp21). Ce sont des maladies d'origine génétique. Elles se transmettent aux descendants par le gène **DMD**.

N'ayant qu'un chromosome X, les hommes possèdent un seul exemplaire du gène **DMD**, alors que les femmes, qui ont deux chromosomes X, en possèdent deux exemplaires différents, chacun étant hérité d'un de leur parent.

Les chromosomes

Les gènes sont répartis sur 46 chromosomes organisés en paires. Les deux chromosomes d'une paire comportent des versions différentes des mêmes gènes (ou allèles). Dans le cas des maladies génétiques, un chromosome peut présenter une anomalie génétique et l'autre non ; il est aussi possible que chacun des deux chromosomes présentent une anomalie génétique. Si une anomalie génétique est située sur un chromosome sexuel (les chromosomes X ou Y), la transmission est dite « héréditaire liée au sexe ». Quand une maladie se transmet sur ce mode, les hommes et les femmes ne sont pas atteints de la même manière.

- Les garçons porteurs d'une anomalie génétique sur leur chromosome X sont atteints de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Chez les filles :

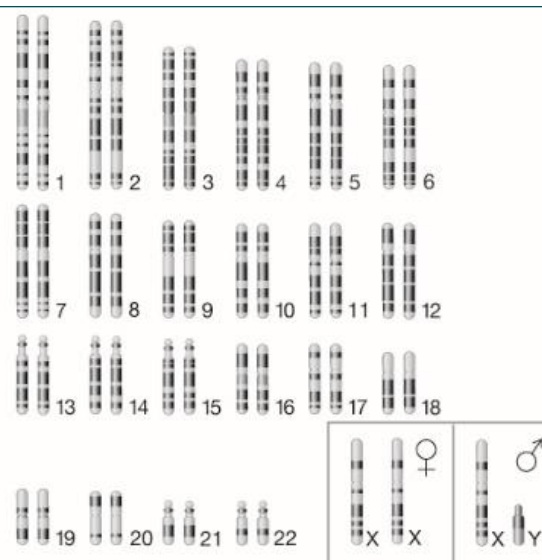
- si un seul chromosome X est porteur de l'anomalie génétique du gène **DMD**, le risque de développer une dystrophinopathie est beaucoup plus faible que chez le garçon : 5 à 22% d'entre elles développent une atteinte musculaire, cardiaque et/ou cognitive ;

- si les deux chromosomes X sont porteurs d'anomalies génétiques du gène **DMD**, le risque de développer une dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker est de 100%.

Caryotype

Le caryotype est une photographie des chromosomes vus au microscope et classés par paire et par taille décroissante.

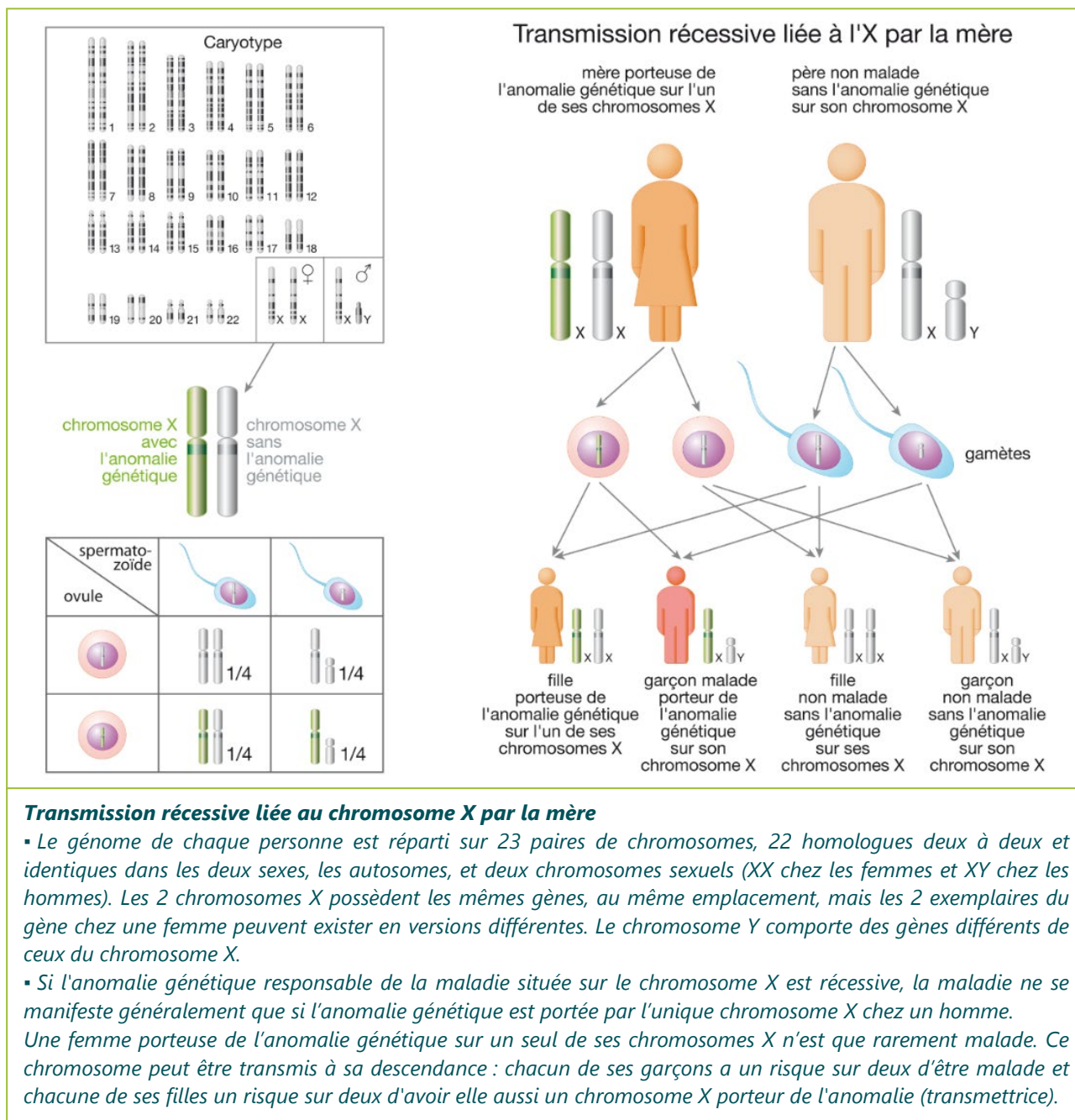
Le caryotype permet de mettre en évidence des anomalies chromosomique (comme les trisomies) ou de connaître le sexe génétique de l'individu à partir des chromosomes sexuels (XX pour une fille, XY pour un garçon).





Le mode récessif lié au chromosome X

Les dystrophinopathies se transmettent sur le mode récessif lié au chromosome X.



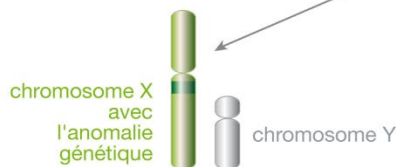
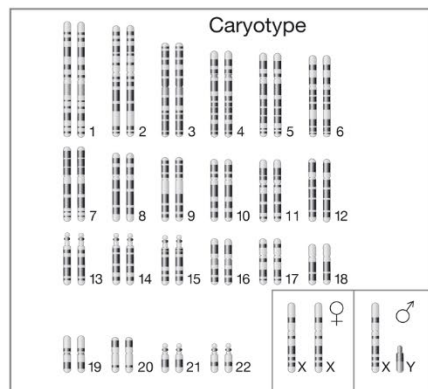
TIERES

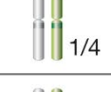
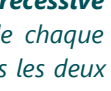
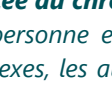
- Une mère ayant l'anomalie génétique a un risque de 50% de transmettre l'anomalie à ses enfants, même si elle-même ne manifeste aucun signe de la maladie.

Elle a à chaque naissance :

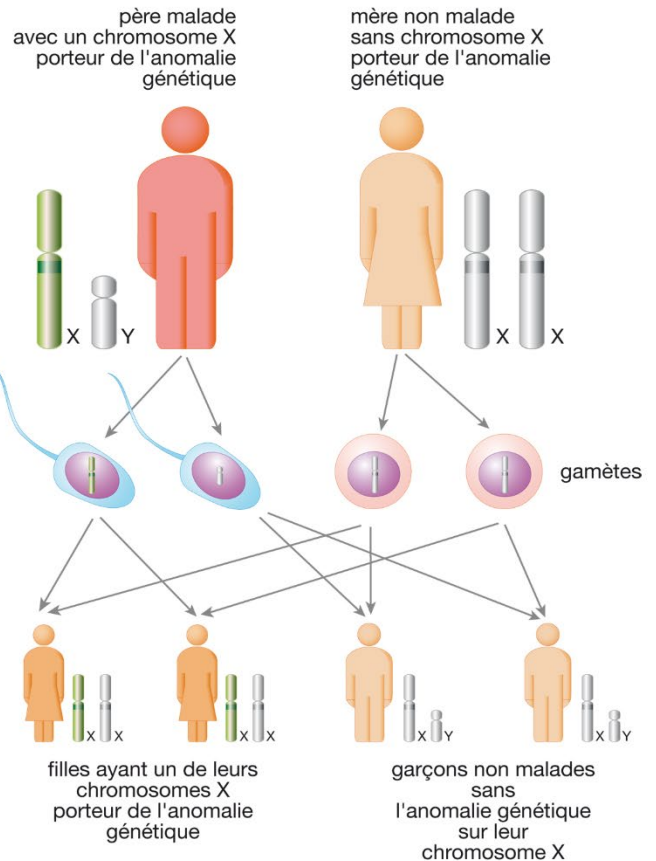
- une chance sur deux (50%) d'avoir un enfant, fille ou garçon, qui a reçu le chromosome X sans anomalie génétique et qui ne peut donc ni développer, ni transmettre la maladie ;
- un risque sur quatre (25%) d'avoir un garçon porteur du chromosome X avec l'anomalie génétique et qui va développer la maladie ;

- un risque sur quatre (25%) d'avoir une fille porteuse du chromosome X avec l'anomalie génétique, qui aura un faible risque (5 à 22%) de développer des signes de dystrophinopathie, mais par qui la maladie pourra se transmettre.



	spermatozoïde	ovule
ovule	  1/4	  1/4
	  1/4	  1/4

Transmission récessive liée à l'X par le père



Transmission récessive liée au chromosome X par le père

▪ 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.

▪ Si l'anomalie génétique responsable de la maladie située sur le chromosome X est récessive, la maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par l'unique chromosome X chez un homme.

Ce chromosome est transmis à chacune des filles de sa descendance. Le plus souvent, celles-ci ne sont pas malades, car elles ont un deuxième chromosome X sans anomalie génétique.

Pour les garçons, c'est le chromosome Y qui a été transmis, ils ne risquent pas de développer la maladie. La transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

▪ Un homme atteint de dystrophinopathie est porteur de l'anomalie génétique sur son chromosome X. Il a un risque très faible de transmettre la maladie à ses enfants. Par contre, l'anomalie génétique est transmise par le chromosome X à toutes ses filles : la maladie pourra, alors, se transmettre par elles.

À chaque naissance de l'un de ses enfants :

- s'il s'agit d'un garçon : il a forcément reçu le chromosome Y et ne peut ni développer, ni transmettre la maladie.



- s'il s'agit d'une fille : elle est porteuse du chromosome X avec l'anomalie génétique et aura un faible risque de développer des signes de la maladie (5 à 22%) mais pourra transmettre l'anomalie génétique.

Évaluer le risque de transmission

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

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique, identifie la manière dont la maladie s'est transmise parmi les membres d'une famille en établissant un arbre généalogique retraçant la répartition des personnes chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique). L'information donnée est d'autant plus pertinente que l'anomalie génétique en cause est connue avec précision.

▪ Parfois, personne d'autre dans la famille n'est touché ; la jeune fille ou la femme atteinte de dystrophinopathie est la seule personne concernée. Les médecins parlent de *cas sporadique*. La démarche diagnostique est souvent plus longue, mais une fois l'anomalie génétique en cause identifiée, le conseil génétique se déroule de la même manière (informations sur le risque de transmission aux enfants, possibilités de diagnostic prénatal...).

*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



Dans quelles circonstances le diagnostic de dystrophinopathie chez une femme est-il fait ?

Seul un petit nombre de spécialistes connaissent bien les dystrophinopathies chez les femmes et sont en mesure d'en confirmer rapidement le diagnostic. Le délai pour aboutir à un diagnostic est donc parfois long, alors même que le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker a déjà été établi chez un autre membre de la famille.

À l'occasion d'une enquête familiale

Le plus souvent, le diagnostic de dystrophinopathie est réalisé chez une enfant ou une femme à la suite d'une enquête familiale, après qu'un premier diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker a été posé chez un garçon de la famille.

Le médecin ayant fait le diagnostic et/ou le médecin généticien s'intéresse au statut génétique de la mère et, le cas échéant, à celui des autres femmes de la famille potentiellement à risque d'être porteuses d'anomalies génétiques sur le gène *DMD* (sœur, cousine, fille...). Il les informe du risque de transmission de la maladie et de l'éventualité de développer certaines complications, principalement musculaires ou cardiaques.

Anomalie du gène n'est pas synonyme de maladie

Au sein d'une même famille, les femmes porteuses d'anomalies sur le gène *DMD* peuvent être très diversement atteintes : certaines ne développent aucun symptôme, alors que d'autres sont très gênées.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Lors d'une consultation pour des difficultés musculaires

Parfois, le diagnostic de dystrophinopathie est établi chez une petite fille, une adolescente ou une femme, à la suite d'une consultation chez un spécialiste pour des difficultés musculaires. Aucun autre membre de la famille n'est atteint de dystrophinopathie.

Les examens confirment, dans un premier temps, l'existence d'une maladie neuromusculaire, puis, souvent dans un second temps, précisent qu'il s'agit d'une dystrophinopathie chez une femme symptomatique ou, beaucoup plus exceptionnellement, de myopathie de Duchenne chez une fille.

- Les tests génétiques pour le diagnostic de dystrophinopathie se sont considérablement améliorés ces dernières années. C'est pourquoi un nombre grandissant de diagnostics de ce type sont faits, surtout pour des myopathies ayant débuté à l'âge adulte.

Certaines équipes médicales réalisent même une analyse systématique du gène *DMD* dès le début du bilan diagnostique des femmes adultes atteintes de myopathie non spécifique ou de *myopathie des ceintures* non étiquetée.

Lors d'une consultation pour des difficultés cardiaques ou cognitives

- L'atteinte du muscle cardiaque peut être l'unique manifestation de la maladie (on dit qu'elle est inaugurale). Quelques femmes ont ainsi été diagnostiquées dans le cadre d'un bilan pratiqué avant une greffe de cœur, par exemple.

- De façon exceptionnelle, ce sont des difficultés d'apprentissage, des troubles du comportement, des troubles de l'attention ou un déficit

*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-telathon.fr > Maladies > Myopathies des ceintures.



intellectuel (voire un retard mental franc) chez une petite fille qui amènent à consulter un médecin.

Dans tous les cas, les examens réalisés pour le bilan diagnostique (dosage sanguin des enzymes musculaires CPK et test génétique) orientent vers le diagnostic de dystrophinopathie.

À l'occasion d'une révision de diagnostic

Dans d'autres situations, la personne a eu un diagnostic de myopathie plusieurs années, voire dizaines d'années, auparavant à une époque où les médecins ne savaient pas qu'une dystrophinopathie pouvait atteindre une fille ou une femme.

- Le premier diagnostic annoncé a pu être celui de myopathie (myopathie des ceintures, myopathie métabolique, myopathie mitochondriale, myopathie non déterminée), d'intolérance à l'effort, de fibromyalgie, de syndrome de fatigue chronique, de myalgies chroniques, de troubles d'origine psychosomatique, de cardiomyopathie isolée...
- Face à l'ancienneté du diagnostic et aux progrès réalisés dans le domaine des maladies neuromusculaires, le médecin remet en question le diagnostic posé et complète la démarche diagnostique avec les outils actuels. Parfois, c'est lorsqu'une nouvelle manifestation de la maladie apparaît ou lorsque l'évolution de la maladie ne correspond plus au diagnostic initial que le médecin révisé son diagnostic et relance la recherche de diagnostic.

La démarche de révision d'un diagnostic ancien est de plus en plus souvent entreprise par les personnes elles-mêmes, afin de pouvoir bénéficier de la meilleure prise en charge possible ou de participer à un éventuel essai clinique.



Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophinopathie chez une femme ?

Le diagnostic de certitude de dystrophinopathie repose sur un ensemble de critères cliniques (symptômes ressentis, histoire familiale...) et biologiques (anomalies sur le gène *DMD*...).

- Dans un premier temps, le médecin réalise un *examen clinique* minutieux pour recueillir le plus d'informations possible sur la maladie : quels ont-été les premiers signes ? Quand sont-ils apparus ? D'autres membres de la famille sont-ils concernés ?...

Certains signes lui font évoquer une myopathie, sans pouvoir préciser laquelle : faiblesse musculaire asymétrique, pseudo-hypertrophie des mollets et/ou de la langue... qui peuvent être présents chez des personnes atteintes de dystrophinopathie ou d'une autre myopathie.

Certaines manifestations sont plus trompeuses, comme les difficultés intellectuelles existant chez certaines filles atteintes de dystrophinopathie. Elles peuvent précéder l'apparition de toute manifestation musculaire, voire constituer les seuls symptômes de la maladie.

- Pour préciser le diagnostic, le médecin propose ensuite des examens complémentaires pour orienter ou confirmer le diagnostic :

- **l'analyse du gène *DMD*** (test génétique) est réalisée en premier chez une femme ou une fille symptomatique lorsqu'un ou plusieurs autres membres de sa famille sont atteints de façon certaine de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker.

- **d'autres examens d'orientation du diagnostic (dosage des enzymes musculaires, dosage de l'activité maltase acide, biopsie musculaire, imagerie musculaire...)** sont souvent prescrits avant de demander une analyse du gène *DMD* lorsqu'aucun autre membre de la famille n'est atteint de dystrophinopathie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Les examens médicaux chez l'enfant en pratique

Les examens médicaux peuvent faire peur, surtout pour une petite fille.

- Pour la 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...), si elle sera séparée de ses parents....
- Demandez à l'équipe soignante s'ils ont des documents (livre, bande-dessinée, vidéo, poupée...) pour aborder simplement les différents examens.
- Si vous êtes près d'elle pendant l'examen, faites-en sorte qu'elle vous voie, tenez-lui la main, parlez-lui. C'est très rassurant.
- Si vous ne pouvez pas être près d'elle, indiquez aux soignants ce que votre enfant aime (le sport, le cinéma, les animaux, le dessin...), ce qui la rassure (son doudou, une tétine, une chanson...) et ce qu'elle redoute, surtout si elle a des difficultés de communication ou si elle est en situation de handicap.
- Prévenez l'équipe médicale si votre enfant a mal vécu un soin antérieur. Elle aura d'autant plus besoin d'être rassurée si elle en a gardé un mauvais souvenir.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.sparadrap.org/> : site internet de l'association Sparadrap pour les enfants malades ou hospitalisés



Les études génétiques pour un diagnostic de certitude

Pour affirmer le diagnostic de dystrophinopathie avec certitude, les études génétiques ont clairement pris le dessus par rapport à toutes les autres explorations.

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. Certains laboratoires peuvent réaliser de telles analyses sur de simples papiers buvard sur lesquels quelques gouttes de sang sont déposées, ou sur des prélèvements salivaires.

Des analyses du gène *DMD*

Plusieurs techniques d'analyse de l'ADN peuvent être utilisées pour rechercher l'existence d'une anomalie du gène *DMD* à l'origine de la maladie.

- La **technique MLPA** (amplification multiplexe dépendante de la ligation de sondes) permet de rechercher des réarrangements de l'ADN à l'intérieur du gène *DMD* (perte ou duplication d'un petit fragment d'ADN). Elle s'est imposée comme la technique de référence. C'est une méthode relativement rapide, peu onéreuse et facile à réaliser. Elle est souvent prescrite en premier pour rechercher l'existence d'anomalies du gène *DMD*.

- Si ses résultats sont négatifs (aucun réarrangement mis en évidence), elle peut être complétée par un **séquençage complet du gène *DMD***.

Grâce aux progrès réalisés dans les techniques de séquençage de l'ADN, il est désormais possible de détecter un grand nombre d'anomalies et de résoudre les cas les plus difficiles (*mutation ponctuelle*, diagnostic différentiel avec d'autres myopathies, ...).

Le séquençage de nouvelle génération (*next-generation sequencing, NGS*)

Véritable révolution technologique, le séquençage de nouvelle génération permet d'analyser en parallèle, et à moindre coût, plusieurs centaines voire milliers de gènes à la fois. Cet exploit permis par des séquenceurs à haut-débit de dernière génération peut être ciblé sur certains gènes que l'on souhaite étudier (on parle de panels de gènes) ou plus étendu avec analyse des parties codantes du génome (exome entier) ou du génome dans son intégralité.

Le NGS s'impose peu à peu dans les laboratoires chargés du diagnostic génétique des myopathies.

- La très large utilisation de la technique MLPA et des techniques de séquençage de nouvelle génération ont permis ces dernières années de faire plus souvent le diagnostic de dystrophinopathie chez des femmes et des filles qui n'avaient aucun antécédent familial (*cas sporadiques*).

Lors d'une enquête familiale, après qu'un diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker a été fait chez un garçon de la famille, ces techniques d'analyse du gène *DMD* sont les seuls examens qui permettent de connaître avec exactitude le statut génétique de chaque personne à risque d'être porteuse d'anomalies génétique sur le gène *DMD*.

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIERES**

Séquencer l'ADN permet de déterminer l'ordre (la séquence) des nucléotides successifs constituant l'ADN.

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.

Un examen difficile à interpréter

L'identification d'une anomalie génétique sur le gène *DMD* chez une femme ne permet de prédire ni la survenue ni la sévérité d'une dystrophinopathie. Au sein d'une même famille, les femmes porteuses d'anomalies génétiques sur le gène *DMD* peuvent être très diversement atteintes : certaines ne développent aucun symptôme, alors que d'autres sont très gênées.

Chez une fille ou une jeune fille de moins de 18 ans, les études génétiques ne peuvent être réalisées que si celle-ci présente des symptômes (musculaires, cardiaques...) évocateurs d'une dystrophinopathie.

- Dans les cas rares où même le séquençage de nouvelle génération ne retrouve aucune anomalie, une étude sur l'ADN contenu dans le muscle, en complément de celui contenu dans les cellules sanguines, peut s'avérer nécessaire pour confirmer le diagnostic et affiner le conseil génétique.

D'autres examens génétiques

- Le **caryotype** est utile lorsque les manifestations cliniques de la dystrophinopathie sont telles qu'elles s'apparentent, chez une fille, à celles d'un garçon atteint d'une forme classique de myopathie de Duchenne. Il s'agit d'un examen peu invasif, relativement simple et réalisé en routine. Il peut montrer l'absence d'un des deux chromosomes X (syndrome de Turner) ou des remaniements plus complexes de chromosomes (translocations, micro-délétions, autres).

- L'**étude de l'inactivation du chromosome X** peut s'avérer intéressante, même si sa corrélation avec la sévérité des manifestations cliniques est loin d'être parfaite. On mesure les pourcentages d'inactivation des deux chromosomes X sur une prise de sang ou, plus rarement, sur un échantillon de muscle.

En théorie, chaque chromosome X est inactivé dans 50% des cellules. Chez les femmes atteintes de dystrophinopathie, on peut observer une inactivation préférentielle de l'X sans anomalie : le pourcentage des cellules qui présentent ce chromosome X sans anomalie génétique inactif s'éloigne des 50% (35% voire plus).

- Les **études d'haplotypage** permettent d'étudier la transmission et la destinée du chromosome X avec anomalie génétique au sein de la famille (des sortes de balises sont placées sur le chromosome). Grâce à ces études, on peut aussi confirmer des cas de disomie uniparentale.

Des examens d'orientation

Lorsqu'aucun autre membre de la famille n'est connu comme atteint de dystrophinopathie, le médecin prescrit souvent d'autres examens avant de demander une analyse du gène *DMD*.

Dosage des enzymes musculaires

Une des premières étapes diagnostiques en présence de symptômes musculaires est de mesurer le taux sanguin d'une enzyme musculaire connue sous le nom de créatine kinase (CK ou CPK pour créatine phosphokinase). En effet, lorsque les cellules musculaires « souffrent », elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase.

C'est le cas dans les myopathies (et surtout dans les dystrophies musculaires), mais aussi lorsque l'on a fait un effort musculaire important





(course de fond, grand ménage...) ou après une biopsie musculaire ou un électromyogramme.

Le dosage des enzymes musculaires en pratique

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

▪ Le dosage des enzymes musculaires est d'intérêt très inégal dans les dystrophinopathies des personnes de sexe féminin. Le taux de CPK est augmenté de manière significative (à plus de 2 fois le taux normal) chez 30% environ des femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD*, que celles-ci soient ou non symptomatiques.

Il peut constituer un signe d'appel intéressant pour le médecin mais son importance ne prédit pas la sévérité des symptômes et/ou du déficit musculaire.

Le dosage des CPK ne permet pas de dire si une femme est ou n'est pas porteuse d'anomalies du gène *DMD*. Seuls les résultats des analyses génétiques, dans ce cas, importent.

▪ D'autres dosages sanguins peuvent être prescrits en même temps que le dosage des CPK : la LDH, l'aldolase ou les transaminases (SGOT, SGPT).

L'élévation, inconstante, de ces dernières fait souvent croire, à tort, que le foie est perturbé.

▪ Quant à la mesure de l'activité enzymatique de la maltase acide mesurée sur une goutte de sang séchée sur un simple papier buvard (ou DBS), elle est destinée à détecter la maladie de Pompe, une myopathie métabolique qui peut mimer en tout point une dystrophinopathie. De plus en plus de Centres de référence réalisent cette mesure de façon systématique chez toute personne présentant des signes évocateurs d'une dystrophie musculaire des ceintures sans cause génétique retrouvée.



Que signifie un taux de CPK très élevé chez une femme porteuse d'anomalies du gène *DMD* ? Cela représente-t-il une évolution plus rapide de la maladie ?

« Les CPK sont des enzymes musculaires qui se trouvent naturellement à l'intérieur des fibres (ou cellules) musculaires et, à de très faibles taux, dans le sang. Une augmentation du taux des CPK dans le sang signifie qu'il y a une sortie de ces enzymes de l'intérieur des cellules vers l'extérieur des cellules (dans le sang). Cette fuite peut refléter l'existence de lésions de la membrane de la fibre musculaire (celle-ci devient en quelque sorte plus perméable) sans en donner la cause. Par conséquent, l'élévation, même très importante, du taux sanguin de CPK n'est pas spécifique des dystrophinopathies. On la rencontre notamment dans les autres causes de dystrophie musculaire. Elle reflète une destruction du tissu musculaire sans être un indicateur fiable de l'évolution de la maladie. En effet, une augmentation de CPK ne rend pas compte des capacités restantes de régénération du muscle. Il est également sujet à de larges variations chez un même individu. On sait cependant que les taux de CPK sont très élevés au début de l'évolution de la myopathie de Duchenne par exemple et

redescendent « naturellement », parfois jusqu'à redevenir normaux au fur et à mesure de l'évolution. »

D^r J. Andoni Urtizberea, myologue, Institut de Myologie, Paris.

Électromyogramme

L'électromyogramme (ou EMG) est un examen souvent pratiqué pour explorer l'origine de difficultés motrices. Cet examen invasif consiste à enregistrer l'activité électrique de certains muscles et à mesurer la vitesse de circulation de l'influx nerveux à l'intérieur des nerfs (vitesse de conduction). L'analyse des tracés électromyographiques permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène, comme dans les dystrophinopathies) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène).

L'électromyogramme en pratique

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

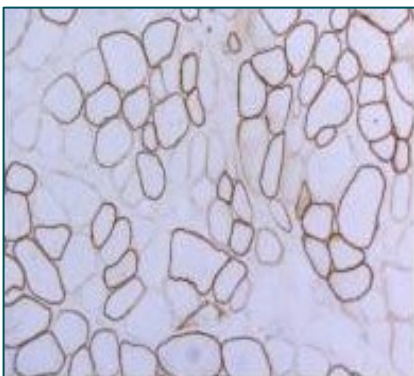
- L'EMG est souvent réalisé chez les filles et les femmes atteintes de dystrophinopathie, mais dans l'ensemble, il apporte assez peu de renseignements utiles au diagnostic. Il est très souvent normal, et ce même en cas de déficit musculaire manifeste. Cet examen est surtout utile pour éliminer d'autres diagnostics comme une amyotrophie spinale proximale, un syndrome myasthénique congénital...

Biopsie musculaire

Désormais, la *biopsie musculaire* n'est plus réalisée que pour explorer des symptômes évocateurs d'une maladie neuromusculaire en l'absence d'antécédent de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker dans la famille et lorsqu'une dystrophinopathie fait partie d'un diagnostic parmi d'autres, a fortiori si l'exploration du gène *DMD* s'est révélée négative en première analyse.

La tendance actuelle est de faire de plus en plus souvent l'analyse génétique en première intention.

- Sur une même coupe musculaire, on observe la coexistence des deux types de fibres, avec et sans dystrophine sous leur surface : on parle d'une mosaïque. Ce phénomène est dû à l'inactivation du chromosome X qui s'exerce de façon aléatoire au sein des fibres musculaires. Certaines d'entre elles peuvent donc ne pas exprimer de la dystrophine à leur périphérie et d'autres apparaître parfaitement normales. Selon le muscle prélevé et l'endroit du prélèvement, il est possible de n'observer que des fibres avec dystrophine, donnant l'impression qu'il n'y a pas d'atteinte de la dystrophine.



(Creative Commons Attribution 2.0 Generic)

Biopsie musculaire d'une femme atteinte de dystrophinopathie

Seules les fibres avec un liseré foncé présentent de la dystrophine sous leur surface.

Source : Juan-Mateu J et al. Prognostic value of X-chromosome inactivation in symptomatic female carriers of dystrophinopathy. Orphanet J Rare Dis. 2012



- D'autres lésions, peuvent être observées à l'examen de la biopsie musculaire. Elles se résument parfois à une position anormale des noyaux des fibres musculaires (on parle de centralisation ou d'internalisation nucléaire) ou à la présence d'une ou plusieurs fibres en *nécrose* au sein d'un tissu parfaitement normal.

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).

Imagerie musculaire

Lorsqu'il n'y a pas d'antécédent familial de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker, l'imagerie musculaire (l'imagerie par résonance magnétique - IRM - essentiellement, plus rarement l'échographie ou le scanner) peut avoir un intérêt, surtout pour différencier une dystrophinopathie d'une autre dystrophie musculaire.

Dans le cadre d'une enquête familiale, l'imagerie musculaire à visée diagnostique a peu d'intérêt dans la plupart des cas. Le test génétique prévaut.

- Quand elle est réalisée, l'imagerie musculaire est le plus souvent normale dans les dystrophinopathies chez les femmes, mais il arrive qu'elle apporte des indices précieux pour le diagnostic.

Elle peut montrer des zones où le muscle a été remplacé par du tissu fibreux et de la graisse. La répartition de ces lésions est parfois très asymétrique, donnant l'impression d'une atteinte musculaire en patchwork.

Néanmoins, ces lésions n'existent pas toujours et elles n'ont rien de spécifique. On peut les constater dans d'autres maladies neuromusculaires héréditaires transmises par le chromosome X, comme la myopathie myotubulaire liée à un déficit en myotubularine, par exemple.

- Dans les formes sévères de dystrophinopathie chez une fille, s'apparentant *de facto* à une myopathie de Duchenne, l'imagerie musculaire retrouve des lésions identiques à celles observées chez les garçons atteints.

Un diagnostic souvent facilement confirmé

Le cas le plus simple correspond au constat de signes d'une atteinte musculaire chez une fille ou une femme dont le statut génétique de porteuse d'anomalies du gène *DMD* est soit évident (au vu des antécédents familiaux et/ou de l'arbre généalogique par exemple), soit confirmé par l'étude génétique.



Parfois, le diagnostic est difficile à établir

Dans les *cas sporadiques*, la possibilité d'une dystrophinopathie peut avoir échappé au médecin chargé du diagnostic. Il a pu être amené à évoquer d'autres maladies dans un premier temps, comme une *dystrophie musculaire des ceintures*, une maladie de Pompe à révélation tardive, une myopathie facio-scapulo-humérale, une dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss ...

Faire réviser le diagnostic de sa maladie en pratique

Il est possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée à l'époque. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis quelques années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de prendre rendez-vous auprès d'une consultation spécialisée « Maladies neuromusculaires » pour compléter la démarche diagnostique.

Les coordonnées de la consultation spécialisée « Maladies neuromusculaires » la plus proche de chez vous sont disponibles sur le site internet de l'AFM-

Téléthon : **WEB** www.afm-telathon.fr/services-proximite-aux-malades

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



Que peut-on faire ?

Une *prise en charge médicale* personnalisée, adaptée à l'importance des atteintes et à l'évolution de la maladie permet d'améliorer au quotidien le confort et la qualité de vie des femmes atteintes de dystrophinopathie. Elle vise essentiellement à prévenir et traiter les complications liées à l'atteinte des muscles squelettiques et cardiaque, le risque majeur étant de développer une cardiomyopathie.

Les médecins recommandent donc une surveillance cardiaque régulière chez toutes les femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD*, même si elles ne ressentent aucun signe musculaire ou cardiaque.

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

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

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 dystrophinopathies peuvent se manifester chez des femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD* par des atteintes apparaissant dès l'enfance ou plus tard dans la vie et qui évoluent très différemment d'une fille ou d'une femme à l'autre.

Près d'un quart des femmes « transmettrices » ont une dystrophinopathie

Parmi les femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD*, les médecins estiment que 5% à 22% d'entre elles développent une atteinte musculaire, cardiaque ou, plus rarement, cognitive.

- La plupart des muscles de l'organisme peuvent être affectés : le muscle cardiaque, les muscles qui permettent le mouvement (muscles squelettiques, y compris les muscles respiratoires), mais aussi les muscles qui permettent le bon fonctionnement des viscères (muscles lisses présents dans la paroi de l'intestin, de la vessie...).
- Des bilans médicaux soigneux réguliers évaluent le retentissement de la maladie sur l'organisme et permettent d'ajuster au mieux les traitements à mettre en œuvre pour prévenir d'éventuelles complications.

N'hésitez pas à parler de tout

Lors du suivi annuel, il est important d'aborder toutes les difficultés ou gênes ressenties, même si celles-ci ne vous semblent pas liées à la maladie (par exemple troubles du sommeil, transit lent, difficultés urinaires...). Cela permet aux médecins d'orienter au mieux la prise en charge.

Avant une consultation, prenez le temps de noter les sujets que vous souhaitez aborder avec votre équipe médicale. Cela facilitera les échanges et vous évitera d'oublier une question qui vous préoccupe beaucoup.

Les référents parcours de santé (RPS) des services régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider à préparer au mieux vos rendez-vous médicaux.



Une authentique myopathie de Duchenne chez une fille reste exceptionnelle

Exceptionnellement, des filles peuvent présenter une véritable myopathie de Duchenne, évoluant comme chez les garçons et nécessitant la même prise en charge.

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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.

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.

Y a-t-il des essais cliniques chez les filles atteintes de dystrophinopathie ?

Du fait de la rareté des dystrophinopathies chez les filles et de la grande diversité de leurs symptômes, il y a peu d'essais cliniques en cours chez des filles.

En France, les candidats-médicaments testés dans la DMD le sont uniquement chez des garçons. En effet, si un candidat-médicament est testé chez des personnes très différentes les unes des autres (âge, capacités motrices, symptômes ressentis...), les données cliniques mesurées lors de l'essai ne seront pas comparables, rendant les résultats plus difficiles, voire impossibles, à interpréter.

- Une fois qu'un candidat-médicament fait la preuve de son efficacité chez des garçons atteints de myopathie de Duchenne, il peut, dans un second temps, être évalué chez des filles atteintes de myopathie de Duchenne ou de dystrophinopathies très sévères.

- Ainsi, dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la corticothérapie s'est progressivement imposée comme le traitement de référence ayant une certaine efficacité pour ralentir la progression de la maladie et prolonger la marche d'un à deux ans supplémentaires en moyenne chez les garçons. Chez les filles atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne, leur utilisation peut être envisagée selon les mêmes modalités que chez les garçons, comme cela a été rapporté, avec succès, dans des publications médicales récentes.

- De même, un petit nombre de filles et de femmes prennent actuellement du Translarna® (ataluren), le premier médicament spécifique à avoir bénéficié d'une autorisation de mise sur le marché conditionnelle pour le traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne. Il est indiqué chez les patients dont la maladie résulte d'une mutation non-sens du gène de la dystrophine, âgés de 2 ans ou plus et encore en capacité de marcher. Il cible les anomalies du gène *DMD* de type codons stop prématurés (10% des garçons et hommes atteints de myopathie de Duchenne). Il est prescrit en France par des spécialistes hospitaliers

- Pour connaître les essais en cours dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker dans le monde et les pistes thérapeutiques à l'étude :

➤➤ [Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker](#), AFM-Téléthon.

Des corticoïdes pour ralentir l'évolution d'une myopathie de Duchenne chez une fille

Chez les filles atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne, un traitement par corticoïdes peut prolonger la période de marche et réduire le risque de développer une déformation du dos (notamment une scoliose). Cette même corticothérapie aurait potentiellement des effets bénéfiques sur les fonctions cardiaques et respiratoires. Des mesures complémentaires sont souvent recommandées (vitamine D et calcium, suivi diététique...) pour minimiser leurs effets secondaires.



Pourquoi les corticoïdes ont-ils une action dans la myopathie de Duchenne ?

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 chez toutes les filles atteintes de myopathie de Duchenne.

- Si aucun effet bénéfique n'est constaté au bout de plusieurs mois de traitement, les corticoïdes sont arrêtés. Cet arrêt se fait 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, seules 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.

Prise en charge cardiaque

Une atteinte du muscle cardiaque, appelée *cardiomyopathie*, peut apparaître progressivement aussi bien chez les femmes atteintes de dystrophinopathies que chez celles atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne.

L'atteinte cardiaque

Les premiers signes sont souvent discrets, voire absents, et la personne ne s'en rend pas toujours compte : elle devient plus facilement essoufflée et fatiguée à l'effort, mais peut l'attribuer à du surmenage, à son âge,...

Même les femmes ne présentant pas de signes musculaires sont concernées par ce risque cardiaque.

Une surveillance systématique

Les troubles cardiaques ne sont souvent mis en évidence que par des examens spécifiques. C'est pourquoi les spécialistes recommandent que toutes les femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD*, symptomatiques ou non, bénéficient d'un suivi cardiaque régulier.

- Cette surveillance cardiaque consiste à effectuer :
 - une *échographie cardiaque* et un *électrocardiogramme*, au moment du diagnostic puis tous les cinq ans en l'absence de signe d'appel, ou tous les ans en cas d'atteinte cardiaque avérée, même minime



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.

L'échocardiographie en pratique

- L'échocardiographie 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).

L'électrocardiogramme en pratique

- L'électrocardiogramme, ou ECG, consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. Il 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 par la suite. Le cardiologue analyse la totalité de l'enregistrement avant de vous communiquer les résultats.
- Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation.

- une cardio-IRM (ou imagerie par résonance magnétique cardiaque) est parfois prescrite.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le cœur est constitué par :

- du **myocarde**, la partie musculaire du cœur ;
- du **tissu nodal** qui génère le rythme de contraction du cœur (nœud sinusal) et transmet l'influx nerveux dans le cœur. Il assure ainsi l'enchaînement harmonieux de la contraction des différentes parties du cœur (oreillettes, ventricules).

▪ Les examens cardiaques montrent :

- **des anomalies sans conséquence** à l'électrocardiogramme ou en échocardiographie chez environ un tiers des femmes porteuses d'anomalies sur le gène *DMD* ;
- **une atteinte du cœur** chez 8 à 15% des femmes porteuses d'anomalies sur le gène *DMD*, selon les différentes études publiées à ce jour. Il s'agit plutôt d'une atteinte du muscle cardiaque lui-même (*myocarde*) que du *tissu nodal*, celui qui émet des signaux électriques faisant battre le cœur à un rythme régulier.

Un traitement pour le cœur si nécessaire

La prise de médicaments permet de protéger et/ou soulager le cœur si celui-ci est affaibli : inhibiteurs de l'enzyme de conversion, associés ou non à des bêtabloquants ou à d'autres médicaments.

- **Les filles atteintes d'une authentique myopathie du Duchenne** ont un risque très élevé de développer une cardiomyopathie de façon précoce. La prise en charge cardiaque est mise en place préventivement, dès l'enfance, exactement comme chez les garçons (*inhibiteur de l'enzyme de conversion* de l'angiotensine - IEC ou encore inhibiteur de l'enzyme de conversion - dès l'âge de 8-9 ans).
- **Pour les autres femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD***, il n'est pas possible de prédire la survenue d'une éventuelle atteinte cardiaque ni sa sévérité. Seule une surveillance régulière instituée dès le diagnostic posé permet de la détecter et de traiter rapidement.
- Dans quelques rares cas d'atteinte cardiaque sévère et évolutive, les médicaments pour le cœur ne sont pas suffisants et une transplantation cardiaque peut être proposée.



Entretenir la musculature

L'atteinte musculaire

L'atteinte musculaire évolue très différemment d'une femme à l'autre. Une atteinte des muscles permettant de bouger (ou muscles squelettiques) peut apparaître dès l'enfance ou à tout âge de la vie.

- Elle peut se manifester par une diminution de la force musculaire et/ou par de la fatigue, des crampes et des douleurs musculaires (myalgies). Il n'est pas rare que le déficit musculaire s'exprime de manière asymétrique.
- Les muscles du bassin (*ceinture pelvienne*) et les muscles des épaules (*ceinture scapulaire*) sont préférentiellement touchés. Les médecins parlent d'une atteinte musculaire proximale. Elle est plus marquée au niveau des *membres inférieurs* que *supérieurs*.
- La faiblesse du muscle s'accompagne parfois d'une augmentation de son volume. Ceci est parfois très net au niveau d'un ou des deux mollets. Le médecin emploie le terme de pseudo-hypertrophie musculaire. Les autres muscles de l'organisme sont plus rarement augmentés de volume (langue, quadriceps...).

La prise en charge musculaire

La prise en charge des difficultés musculaires associe des exercices physiques, une *prise en charge orthopédique* (*kinésithérapie* et *appareillage*) et de bonnes habitudes au quotidien.

Les principes de la prise en charge musculaire sont les mêmes pour les filles et les femmes atteintes de dystrophinopathie que pour les garçons atteints de myopathie de Duchenne. Les mêmes techniques sont utilisées et adaptées en tenant compte de l'âge, du niveau de fatigue, de la force et de la fatigabilité musculaires, de la fonction cardiaque ou des douleurs.

Que puis-je faire pour préserver ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux ses muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice physique et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie) et perdent de la force. De plus, cette activité physique participe du bien-être de l'individu. On peut toujours demander au kinésithérapeute et/ou médecin de rééducation des conseils sur le type d'activités physiques à pratiquer et sur les conditions pour le faire.

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

Avoir une activité physique ou sportive

À tout âge, la pratique régulière d'une activité physique, en tenant compte de ses envies et de ses capacités, notamment cardiaques, améliore votre état de santé : force musculaire et endurance, capacités cardio-respiratoires... En prévenant la *désadaptation à l'effort*, une telle pratique peut également diminuer les sensations de fatigue et/ou de douleurs.

Elle a aussi un effet valorisant (meilleure estime de soi) et permet de rencontrer d'autres personnes dans une ambiance conviviale.

Il est indispensable de consulter son médecin avant de commencer et de suivre ses recommandations.

Atteinte musculaire proximale

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

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



SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

L'**activité physique** est définie par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) comme « tout mouvement produit par les muscles squelettiques, responsable d'une augmentation de la dépense énergétique »

Cela englobe notamment les sports, les jeux, les déplacements, les tâches de la vie quotidienne comme le ménage, les activités professionnelles

WEB <https://www.who.int/dietphysicalactivity/pa/fr>

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

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

- Lors d'activités physiques, il est préférable de ne pas « forcer » et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur : les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la fibre musculaire, a fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif. Au cours d'une maladie neuromusculaire, ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants.
- Toutefois, il serait aussi mauvais de s'interdire toute sollicitation musculaire, ce d'autant que les muscles ont tendance à diminuer de volume et de force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés.

▪ Le choix de **pratiquer un sport** se fait en fonction de vos envies et du bien-être qu'il vous apporte. Natation, gymnastique aquatique, vélo d'appartement, vélo elliptique sont recommandés. Si un sport vous fait plaisir, certaines précautions peuvent vous permettre de le pratiquer. N'hésitez pas à poser des questions au médecin rééducateur qui vous suit : « Est-ce bon pour moi ? » ; « À quel rythme pratiquer ? » ; « Quels sont les précautions à prendre ? »... Les réponses à ces questions sont propres à chaque personne et à chaque situation.

▪ **Pendant l'enfance**, les activités sportives sont également encouragées à condition qu'elles soient adaptées aux capacités de la jeune fille. Il est conseillé d'une part de ne pas atteindre le seuil d'effort maximal lors de telles activités et d'autre part de ne pas la placer en situation d'échec en « mettant la barre trop haut ». Pendant la scolarité, l'enfant peut être dispensée de certains exercices trop exigeants par rapport à ses capacités. La pratique de la natation ou d'autres sports aquatiques est particulièrement appropriée, car elle permet aussi de développer les capacités respiratoires.

Faire attention à ne pas « surprotéger » la jeune fille. Il est important de la faire contribuer à la vie familiale. L'exonérer de vaisselle ou de tâches ménagères partagées (ranger sa chambre) risque de l'exclure de la dynamique familiale et de l'empêcher de développer son sens des responsabilités collectives, voire de l'infantiliser. Tous les enfants ont envie de faire comme les autres et sont motivés pour agir et faire des choses. Il est parfois difficile de faire la part entre une attitude « capricieuse » de refus de faire et une angoisse de ne pas arriver à faire générant une attitude de refus d'agir.

- Quelques **précautions** sont à prendre :
 - L'**échauffement des muscles** est important pour éviter les blessures.
 - Évitez les activités à risque de chutes : une fracture entraîne une longue immobilisation qui augmente la faiblesse et l'atrophie musculaires.
 - Faites **attention au trop plein d'activités (sur-sollicitation)**; l'activité sportive s'ajoute à toutes les autres occupations de la journée ; n'attendez pas d'être épuisée pour vous reposer et gardez-vous des temps pour récupérer.
 - Faites des **séances d'exercice d'intensité faible à modérée** (c'est-à-dire où le rythme cardiaque est dans la zone autorisée par votre médecin).
 - Apprenez à **doser votre pratique** en l'augmentant progressivement sans atteindre un seuil où apparaissent une fatigue et/ou des douleurs





musculaires (courbatures) qui ne cèdent pas rapidement avec le repos, des massages...

- **Faites des pauses** pour vous reposer lors des efforts physiques prolongés (par exemple lors d'une longue marche).
- Déterminez avec vos médecins et rééducateurs **le meilleur geste** pour marcher, monter des escaliers... c'est-à-dire celui qui préserve au mieux votre énergie, vos muscles et vos articulations.

Gérer ses efforts musculaires en pratique

- Trouvez le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité, pour préserver au mieux le fonctionnement des muscles.
- L'activité physique regroupe toutes les activités musculaires au cours de votre journée : à la maison, à l'école, au travail, dans les transports et pendant vos loisirs (marcher, monter des escaliers, porter son cartable, faire ses courses, faire le ménage, faire du sport...). Privilégiez les activités qui ont du sens pour votre épanouissement personnel et réduisez au maximum les efforts musculaires inutiles.
- Des aides techniques peuvent vous aider à accomplir des gestes quotidiens qui seraient devenus trop fatigants (par exemple pour la toilette ou la conduite automobile). Un ergothérapeute peut vous aider à apprendre à bien faire les bons mouvements et à choisir le bon matériel.
- Un podomètre (souvent disponible comme application de son téléphone portable) permet de mesurer le nombre de pas réalisés dans la journée. C'est un bon indicateur de votre activité physique quotidienne. Il peut être utile pour surveiller et développer votre activité physique.
- Adaptez vos efforts à votre forme physique du jour. Vous ne devez pas aller jusqu'à l'épuisement. Prévoyez aussi des moments de repos pour récupérer.
- La plupart des sports peuvent être adaptés. Vous pouvez vous renseigner auprès

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

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

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

WEB www.sportspourtous.org



Travail musculaire actif avec le kinésithérapeute

En fonction du bilan musculaire et fonctionnel, le médecin de rééducation peut proposer un programme d'exercices à faire régulièrement (2 à 3 fois par semaine) seule ou avec un kinésithérapeute.

- Un travail actif en rééducation peut être utile à certaines pour garder les muscles et les os en bon état. Le travail actif est intégré dans les activités de la vie quotidienne, associé à la balnéothérapie et aux massages.

Le travail actif cible certains muscles comme les muscles du tronc/dos, des jambes ou des bras. Le but est de rééquilibrer les gestes, d'éviter que les articulations ne se déforment et/ou d'améliorer une fonction comme la marche, le maintien de la posture ou la préhension.

Le travail actif est précédé d'une phase préparatoire d'échauffement du muscle (*mobilisation passive*, massage, chaleur...). Il est préférable d'éviter de fatiguer les muscles les plus affaiblis et de proposer des mouvements contre résistance, souvent inutiles et fatigants.

- Si le muscle est trop faible il ne devra pas faire l'objet d'un travail actif mais plutôt être compensé et aidé par l'appareillage ou une aide technique : siège releveur, canne, scooter électrique, fauteuil roulant électrique...

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

Si nécessaire, une prise en charge orthopédique 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 tend à s'atrophier, à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit). Ce phénomène est d'autant plus néfaste lorsqu'il survient chez une 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 (ankyloses).

Des déformations orthopédiques rares

Ce type de complications est rarement observé chez les femmes atteintes de dystrophinopathie, hormis les cas d'authentique myopathie de Duchenne.

- Au niveau des **membres inférieurs**, les articulations peuvent ne plus atteindre leur amplitude maximale (*flexum du genou*, *flexum de hanche*, *pied équin*).

- Au niveau du tronc, les déséquilibres musculaires peuvent entraîner un bassin oblique, une déformation de la colonne vertébrale (une *scoliose*, une *cyphose*...). En l'absence de prise en charge orthopédique, l'affaissement du dos, à terme, altère la fonction respiratoire et rend la position assise inconfortable, voire douloureuse.

Des douleurs et un risque de fragilité osseuse à long terme

- Le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou de crampes musculaires.
- Le manque de sollicitation mécanique de l'os favorise sa déminéralisation (ostéoporose) laquelle peut devenir douloureuse à la longue. Elle peut également fragiliser les os, avec le risque de voir survenir des fractures notamment au niveau des membres et, plus rarement, des vertèbres.

La prise en charge orthopédique

Lorsqu'elle est nécessaire, la prise en charge orthopédique dans les dystrophinopathies est un équilibre entre maintien en bonne position (massage, appareillage, alternance posturale, verticalisation...) et mobilisation (*kinésithérapie*, balnéothérapie, verticalisation dynamique, micro mouvements...). Le recours à la chirurgie est parfois nécessaire.

Pour être la plus efficace possible et avoir une action préventive, la **prise en charge orthopédique** doit débuter dès le diagnostic posé. Elle est indispensable pour conserver la souplesse des muscles et des articulations à long terme.

- **Chez l'enfant**, la prise en charge orthopédique a pour but de l'aider à grandir sans qu'apparaissent de déformations articulaires. Celles-ci sont parfois douloureuses et, dans certains cas, potentiellement graves lorsqu'elles retentissent sur la fonction respiratoire (*scoliose*, *cyphose*).

- **Chez l'adulte**, la prise en charge orthopédique vise à entretenir souplesse articulaire et motricité optimales selon l'importance et la répartition du déficit.

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon





La kinésithérapie entretient la mobilité si nécessaire

La *kinésithérapie* est un élément-clé dans la prise en charge des dystrophinopathies chez les femmes. Elle contribue à prévenir les rétractions musculo-tendineuses, mais aide aussi à préserver la marche, à lutter contre la douleur et à entretenir la force musculaire.

La kinésithérapie utilise plusieurs techniques.

► **Des massages des masses musculaires** sont sources de confort et améliorent la circulation sanguine dans le muscle ; ils concernent tous les muscles des membres et du buste, même au niveau des flancs.

► **Des étirements légers des tendons et des mobilisations passives des articulations** permettent d'entretenir la souplesse musculo-tendineuse, de prévenir les *rétractions* et de soulager les éventuelles douleurs osseuses liées à l'ostéoporose.

Ces assouplissements concernent les articulations qui ont tendance à s'enraidir. Dans les formes les plus sévères, de myopathie de Duchenne, ils concernent toutes les articulations, y compris celles de la colonne vertébrale (dos et cou), de la cage thoracique et de la mâchoire.

Les mobilisations passives sont faites dans leur amplitude maximale et ne doivent pas être douloureuses.

Fréquence des séances de kinésithérapie

La prise en charge kinésithérapique est adaptée à l'importance de l'atteinte musculaire éventuelle et à son évolution. Chez une fille ayant une authentique myopathie de Duchenne, elle s'effectue à raison d'au moins 3 séances de 30 minutes minimum par semaine jusqu'à l'adolescence, puis au moins 2 fois par semaine à l'âge adulte.



La kinésithérapie en pratique

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

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

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

Si votre kinésithérapeute de ville ne connaît pas les maladies neuromusculaires, il est important de l'inciter à contacter les kinésithérapeutes des consultations spécialisées dans le domaine des maladies neuromusculaires, ou 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.

Par ailleurs, les services régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent intervenir auprès des professionnels de santé pour les informer sur les spécificités des maladies neuromusculaires.

- Même sans connaître la dystrophie musculaire de Duchenne et ses atteintes chez les femmes, un bon kinésithérapeute sait évaluer la force de vos différents muscles et mettre au point un programme adapté à vos capacités en s'aidant de votre prescription médicale.

La kinébalnéothérapie

► La *kinébalnéothérapie* en eau chaude favorise la détente du muscle et permet de faire seul et sans fatigue des mouvements qui seraient difficiles dans les conditions de la pesanteur.

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

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

Le kinésithérapeute peut former la personne atteinte ou ses proches à des exercices à réaliser seul (*auto-rééducation*). Cela permet de prolonger la kinésithérapie au domicile et d'espacer le rythme des séances.

- Les exercices d'étirement du tendon d'Achille, d'étirement des orteils, de massage de la plante du pied peuvent être poursuivis quotidiennement à la maison, avec l'aide des parents si nécessaire, au moment du coucher ou à la sortie du bain.
- Les exercices d'auto-rééducation permettent dans les situations orthopédiques peu sévères de suspendre ou d'alléger la kinésithérapie sur des périodes plus ou moins longues (pendant les vacances par exemple).

Des appareillages pour installer le pied en bonne position

► Chez les jeunes filles les plus sévèrement et précocement atteintes, des attelles des *membres inférieurs* pour la nuit sont utiles pour prévenir la survenue de déformations de la cheville (*pied équin*). Il est rarement nécessaire d'appareiller plus haut, au niveau des genoux ou du bassin par exemple.

- Les attelles sont d'autant mieux tolérées que leur utilisation, préventive, a commencé tôt. En effet, la mise en place précoce d'un appareillage (avant l'apparition de déformations marquées) génère moins de douleurs que lorsque les déformations sont installées et que la correction à apporter est plus importante.

Lorsqu'il existe des déformations importantes des pieds, qui rendent le port de chaussures classiques inconfortable et/ou entraînent des lésions sur la peau, des chaussures orthopédiques sont nécessaires.

Le maintien du buste

Si la musculature du dos et des abdominaux est affaiblie, la stabilité du tronc peut en être affectée et nécessiter le port d'un *corset* ou le recours à une

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'auto-rééducation est de la rééducation pratiquée seul, en l'absence de professionnels de santé. Elle permet, en complément de la prise en charge kinésithérapeutique, d'entretenir les capacités motrices, de stimuler la sensibilité et d'agir contre les douleurs. 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.



opération chirurgicale (*arthrodèse*) pour maintenir le dos droit, en bonne position.

► Le port d'un corset limite le développement de déformation de la colonne vertébrale (*scoliose*, *cyphose*) pendant la croissance. En l'absence de traitement, l'affaissement du dos risquerait à terme d'altérer la fonction respiratoire et rendrait la position assise inconfortable, voire douloureuse dans les formes les plus graves de dystrophinopathies comme la myopathie de Duchenne.

Changer de position et se tenir debout dans la journée

► Lorsque l'on a un déficit musculaire, il est important à tout âge de changer régulièrement de position dans la journée, a fortiori lorsque l'on utilise un fauteuil roulant. Cette alternance posturale (passer de la position assise à la position couchée ou à la position allongée sur le dos ou sur le ventre) soulage les tensions et évite la survenue de lésions cutanées douloureuses (*escarres*).

► Plus les mouvements auront besoin d'être assistés, plus ces changements de position devront être planifiés à intervalles réguliers.

► Se mettre debout 1 à 2 heures par jour (durée cumulée), si besoin à l'aide d'une aide technique comme une canne, un déambulateur, voire un fauteuil roulant électrique doté d'une fonction verticalisateur, contribue à l'alternance posturale, favorise la solidité du squelette, ralentit la déminéralisation osseuse (*ostéoporose*).

► La position debout est aussi indispensable à une croissance harmonieuse du bassin et des membres inférieurs. Chez les filles atteintes de myopathie de Duchenne, la verticalisation lutte contre les déformations orthopédiques (*scoliose* et *pied équin* notamment) en maintenant les membres inférieurs en bonne position.

Le recours à la chirurgie est exceptionnel

Si la rééducation et les appareillages ne permettent pas de stabiliser une déformation orthopédique, le recours à la chirurgie peut être envisagé.

► Les interventions sur les membres inférieurs peuvent être utiles pour conserver un geste/une fonction (marche, stabilité en posture,...). Ces opérations peuvent porter sur les muscles et les tendons (*ténotomie*), sur les os (*ostéotomie*), sur les articulations (*arthrodèse*).

► **La chirurgie de fixation de la colonne vertébrale** est très rarement nécessaire, sauf chez les filles atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne.

C'est une chirurgie lourde, pratiquée en centre spécialisé. Elle nécessite une prise en charge médicale importante avant et après l'opération, notamment sur le plan respiratoire.



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.

L'arthrodèse du rachis modifie la gestuelle

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. Il faut notamment veiller à un bon positionnement de la tête en position assise (dos bien appuyé au dossier, la tête à l'aplomb du bassin) sous peine de voir s'installer une rétraction en hyperextension du cou (favorisée par une position du tronc penché en avant), gênant à terme la vision horizontale et perturbant la déglutition.

L'insuffisance respiratoire se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O_2) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO_2) 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 explorations fonctionnelles respiratoires, la mesure des gaz du sang..., lesquelles orientent la prise en charge (kinésithérapie respiratoire, médicaments, ventilation assistée...).

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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.

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

Prise en charge respiratoire

L'atteinte respiratoire est rare chez les filles et les femmes atteintes de dystrophinopathie. En revanche, sa survenue doit être surveillée et prise en charge en cas d'authentique myopathie de Duchenne.

- Une **insuffisance respiratoire** peut se traduire par des manifestations qui passent parfois inaperçues : réveils nocturnes fréquents, sueurs, maux de tête et fatigue (asthénie) le matin au réveil, essoufflement inhabituel à l'effort, toux peu efficace, infections pulmonaires à répétition.
- Un suivi médical régulier est recommandé pour les formes plus sévères de la maladie.

Outre la recherche de signes évocateurs d'une insuffisance respiratoire et un examen de l'appareil respiratoire par le médecin, l'évaluation de la fonction respiratoire est basée sur les **explorations fonctionnelles respiratoires** (EFR) qui comprennent notamment les mesures de la **capacité vitale** et des pressions inspiratoire et expiratoire maximales.

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. Cet examen est praticable chez les plus petits.

- La détection d'une atteinte respiratoire permet de mettre en place les techniques de prise en charge appropriées (**kinésithérapie respiratoire**, **insufflations passives**, **toux assistée**, aide au désencombrement, **ventilation non invasive** nocturne...).

La kinésithérapie respiratoire

Chez la petite fille, la kinésithérapie respiratoire aide, si nécessaire, les poumons et la cage thoracique à bien se développer ; chez l'adolescente et l'adulte, elle entretient la mobilité et la souplesse du thorax.

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

Les insufflations passives par des appareils dits « relaxateurs de pression » (**Alpha-300®**) contribuent à bien modeler le thorax, à faire grandir les poumons et à un bon fonctionnement des **alvéoles pulmonaires**.

- L'organisation des séances est adaptée à l'âge de la personne, à la force de ses muscles respiratoires et à sa fatigabilité (2 à 5 séances par semaine).



La toux assistée et le drainage bronchique

L'affaiblissement des muscles expirateurs (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. Ceci favorise alors la survenue d'infections broncho-pulmonaires.

► Quand les muscles ne permettent plus une toux efficace, l'utilisation quotidienne de techniques de **toux assistée** maintient les voies aériennes dégagées et prévient la survenue d'encombrements bronchiques à répétition

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 (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.

►► [Désencombrement bronchique](#), 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*®, *Percussionaire*®...) à domicile aident aussi au désencombrement des voies aériennes.

Les vaccinations

Outre les vaccinations obligatoires, et compte tenu du risque respiratoire et de la faiblesse musculaire, les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique sont préconisées dans les dystrophinopathies en général.

La ventilation non invasive

Dans les formes les plus sévères de dystrophinopathies (myopathie de Duchenne), un appareil de ventilation assiste les muscles respiratoires lorsque leur atteinte entraîne une fonction respiratoire insuffisante (insuffisance respiratoire).

► Des techniques non invasives permettent d'assurer cette assistance dans de bonnes conditions. Il s'agit essentiellement de la ventilation nocturne par voie nasale (à l'aide d'un masque) ou, plus rarement par pipette buccale ou par masque bucco-facial.

La ventilation nocturne assure une période de repos aux muscles respiratoires la nuit permettant ainsi une bonne oxygénation de l'organisme le reste de la journée.

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

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIERES**

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>

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.

Les appareils de ventilation et leurs accessoires (masques, tubulures...) sont fournis par des associations réunies au sein de l'**ANTADIR** (ou des prestataires privés) 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 de référence, qu'il soit privé ou associatif.

- Vous pouvez 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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

La ventilation invasive

Le recours à une ventilation invasive (c'est-à-dire essentiellement à une **trachéotomie**) est parfois nécessaire au cours de l'évolution chez les femmes atteintes d'une myopathie de Duchenne.

- La trachéotomie est un geste chirurgical qui peut être proposé lorsque l'assistance ventilatoire non invasive apporte plus d'inconfort que de bien-être respiratoire. Elle facilite aussi la lutte contre l'encombrement bronchique (aspirations trachéales). La trachéotomie n'empêche en règle générale ni de parler, ni de s'alimenter par la bouche. Elle 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 à froid les questions relatives à l'assistance ventilatoire et donc à la trachéotomie plutôt que dans un contexte d'urgence.

Prise en charge des difficultés cognitives

Dans la grande majorité des cas, être porteuse d'anomalies du gène **DMD** n'entraîne aucune conséquence sur le plan cognitif ou psychique, et ce tout au long de la vie.

- Une atteinte des **fonctions cognitives** est possible dans la dystrophie musculaire de Duchenne et peut aussi exister chez les filles et les femmes atteintes de dystrophinopathie. Elle concernerait le quart d'entre elles (à noter que pour ces dernières il existe peu d'études).

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.



Certaines anomalies de la dystrophine perturbent le fonctionnement du *système nerveux central* et entraînent une atteinte des *fonctions cognitives*

- Quand l'atteinte cognitive est présente, elle touche particulièrement les capacités d'attention, la mémoire de travail et les fonctions exécutives (capacités permettant de s'adapter à des situations nouvelles : s'organiser, élaborer des stratégies en situation de résolution de problèmes...). Ces difficultés peuvent gêner les apprentissages fondamentaux (lecture, calcul...).

- L'atteinte cognitive peut apparaître très tôt dans l'enfance ou plus tardivement à l'âge adulte. Elle peut être passagère ou durable et est parfois présente même en l'absence d'atteinte musculaire.

- Des troubles anxieux ou dépressifs peuvent apparaître lorsque la personne se sent plus fragile en raison d'une gêne fonctionnelle, de douleurs, d'une fatigue importante, d'incertitude sur l'évolution de la maladie... Ces troubles peuvent se traduire par des sautes d'humeur, une certaine irritabilité, voire de l'agressivité ou encore par une chute des performances scolaires ou des difficultés d'ordre professionnel ou familial.

- Face à ces difficultés qui peuvent retentir sur la scolarité ou la vie professionnelle, une évaluation avec un psychologue et/ou un psychiatre (de l'enfant ou de l'adulte) permet d'en déterminer la (ou les) cause(s). Un *bilan neuropsychologique* est nécessaire pour préciser la nature des troubles cognitifs et mettre en place des solutions de compensation.

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.

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIERES**

La prise en charge des difficultés scolaires ou professionnelles

- En cas de difficultés passagères liées à des troubles anxieux et/ou dépressifs, l'aide d'un psychologue et/ou d'un psychiatre permet de passer un cap difficile.

- Pour les difficultés en lien avec une atteinte cognitive, le *bilan neuropsychologique* permet de faire la part des choses (atteinte cognitive et/ou origine psychologique des difficultés) et de repérer les points forts et les points faibles de l'enfant, de l'adolescente 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, orthophonique et ergothérapie).

- En cas de déficit de l'attention, le médecin peut prescrire du méthylphénidate (Ritaline® notamment), avec surveillance cardiaque nécessaire.

- Dans quelques cas, l'orientation pourra se faire vers une institution ou une structure scolaire adaptée (ULIS, instituts médico-éducatifs-IME-...).

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.

Prise en charge digestive

- Lorsque des difficultés digestives existent, il s'agit pour l'essentiel d'une tendance à la constipation chronique. Celle-ci se manifeste par moins de 3 selles par semaine ou des selles plus fréquentes mais de tout petit volume. En cas d'atteinte motrice importante, le manque de mouvement et de verticalisation, une hydratation insuffisante, une alimentation pauvre en fibres ou la dépendance d'un tiers pour aller aux toilettes favorisent la survenue d'une constipation chronique.

De surcroît, la faiblesse des muscles abdominaux ne facilite pas l'évacuation des selles.

- Cette stagnation des matières peut se traduire par des douleurs abdominales, un gonflement du ventre, un inconfort, voire un arrêt du transit intestinal.
- Elle peut se compliquer par la présence d'un *fécalome* (accumulation de matières bloquées dans le rectum, trop volumineuses et/ou trop dures pour être évacuées spontanément), voire d'une occlusion intestinale. Cette dernière constitue une complication grave pouvant conduire au décès.
- Outre les douleurs et/ou les ballonnements abdominaux, la présence d'un fécalome peut se signaler paradoxalement par des épisodes de diarrhées.

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 pour un adulte), des conditions d'évacuation des selles régulières et confortables (calme, intimité, horaire régulier, volontiers après un repas, position favorisant la défécation...), des massages abdominaux permettent d'entretenir un *transit intestinal* régulier.
- Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser laxatifs doux de type mucilage (comme le Spagulax®) ou osmotique (Forlax®, Duphalac®...). La prise régulière, pendant une longue durée, d'huile (type huile de paraffine, vaseline aromatisée) pour lubrifier le contenu intestinal et le ramollissement des selles entraîne un risque de malabsorption de certaines vitamines.
- L'utilisation éventuelle de médicaments plus actifs (laxatifs irritants ou par voie rectale, modificateurs de la motricité digestive...) se fera selon la prescription d'un médecin.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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 (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin).
- Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installée sur les toilettes.
- Utiliser un petit banc ou des plots pour surélever les pieds (la bascule du bassin que cela entraîne facilite l'évacuation des selles).
- Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à vos proches à le faire.
- Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.

Prise en charge des difficultés urinaires

Incontinence urinaire

Dans les formes sévères de dystrophinopathies, des difficultés pour retenir ses urines (incontinence urinaire) peuvent être présentes.

Dans le même temps, les fuites urinaires sont également plus fréquentes chez les femmes que chez les hommes, en dehors de toute myopathie. Et le risque d'en être atteinte augmente avec l'âge (environ 1 femme sur 3 seraient concernées après 70 ans). Les femmes atteintes de



dystrophinopathie peuvent donc avoir des fuites urinaires sans que cela soit lié avec leur maladie génétique.

Aborder le sujet en consultation avec le médecin ne doit pas être tabou, bien au contraire.

► Au quotidien, des mesures préventives simples (aller aux toilettes régulièrement, consulter rapidement en cas d'infection urinaire...) permettent de diminuer le risque de survenue d'incontinence urinaire.

WEB <https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/incontinence-urinaire>

Organiser le passage aux toilettes

Pour les personnes qui ont besoin d'aide pour aller aux toilettes, prévoir l'organisation pratique des aides à la miction à la maison comme en dehors prévient la survenue des difficultés urinaires. Il faut boire assez et informer l'entourage (en particulier en milieu scolaire) de la nécessaire fréquence des mictions plutôt que réduire les apports hydriques dans le but de diminuer le volume et la fréquence des mictions.

Si ces difficultés persistent, il peut être nécessaire de réaliser un examen urodynamique pour explorer plus en détail le fonctionnement de la vessie et ses capacités contractiles.

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

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, ainsi que 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 comme de lithiase.



Infection et lithiase urinaires

▪ Des brûlures pendant les mictions et un besoin fréquent d'uriner peuvent traduire la présence d'une infection urinaire. 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, une 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 des crises douloureuses (coliques néphrétiques) et/ou par 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/ou de lithiase urinaire passe par une hydratation suffisante qui peut être problématique lorsque la personne est dépendante d'un tiers pour uriner.

► En cas d'infection urinaire avérée par une analyse d'urines (examen cytotobactériologique des urines), le médecin prescrit des antiseptiques urinaires, voire des antibiotiques en cas de fièvre (en raison du risque de propagation de l'infection au niveau du rein).

► La *lithotritie extra-corporelle* permet, sans intervention chirurgicale, de fragmenter un calcul rénal lorsque celui-ci ne s'élimine pas spontanément et/ou qu'il entraîne des infections urinaires à répétition et une atteinte de la fonction rénale.

*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.*

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.

Douleur et maladies neuromusculaires

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prise en charge de la douleur

La douleur est fréquente chez les femmes atteintes de dystrophinopathie. Douleurs et crampes musculaires sont parfois les seuls symptômes ressentis.

Ces douleurs peuvent être d'intensité variable, d'apparition brutale ou progressive, localisées ou généralisées, passagères ou durablement installées.

Plusieurs mécanismes sont à l'origine de ces douleurs (atteinte de la fibre musculaire, *rétractions musculo-tendineuses*, *ostéoporose*, constipation...). La prise en charge de la douleur passe en premier lieu par le traitement de ses causes.

Agir sur chacune des composantes de la douleur

► **Repos, chaleur, étirement et massages décontractants** peuvent soulager les crampes ou contractures musculaires.

► Des médicaments luttant contre la douleur, plus ou moins puissants, peuvent être prescrits (médicaments **antalgiques**, **anti-inflammatoires non stéroïdiens**).

Certains de ces médicaments, comme les morphiniques qui sont des *antalgiques* forts, risquent d'entraîner ou d'aggraver une constipation et/ou une insuffisance respiratoire et ne sont à utiliser que sous strict contrôle médical en cas d'atteinte respiratoire ou digestive.

► La **prise en charge orthopédique**, lorsqu'elle est nécessaire, contribue à limiter l'apparition de douleurs articulaires ou d'hyper-appui.

► Si la rééducation et/ou le port d'un appareillage deviennent au contraire source de douleur, des adaptations sont possibles et nécessaires. Parlez-en avec votre équipe médicale, la prise en charge orthopédique ne doit pas être douloureuse.

► Calcium et vitamine D donnés par voie orale favorisent une bonne santé osseuse. Associés à des mobilisations douces en balnéothérapie, ils réduisent les douleurs liées à l'ostéoporose.

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

- Le mieux est d'en parler avec votre médecin, qui vous prescrira des médicaments antalgiques le temps de calmer la douleur.
- Certaines personnes arrivent à soulager la douleur en prenant un bain chaud ce qui favorise la relaxation.
- Si la douleur fait suite à un exercice physique important, réduire le temps ou l'intensité de l'entraînement la fois suivante permettra d'éviter la réapparition de la douleur.

► Les **méthodes de relaxation** favorisent un lâcher-prise qui permet de mieux gérer ses émotions, ses tensions, ses douleurs.



Hypnose, relaxation, sophrologie... quelles sont les différences entre ces trois méthodes non médicamenteuses de traitement de la douleur ?

L'hypnose, la relaxation et la sophrologie font appel aux mêmes principes.

- Les méthodes de **relaxation** induisent un état de conscience modifié qui favorise un lâcher-prise. Cet état naturel de fonctionnement du système nerveux s'accompagne d'un état physique correspondant à la phase de récupération après un stress. On cherche donc, avec la relaxation, à limiter les conséquences néfastes de la douleur sur l'organisme en tant qu'agent de stress.

- Un tel état de relaxation peut être obtenu par de nombreuses manières (massages, bains chauds, détente musculaire, training autogène de Schultz, visualisation,...) mais deux techniques sont plus particulièrement utilisées dans la prise en charge globale de la douleur :

- la **sophrologie**, qui permet un apprentissage de méthodes de relaxation dans diverses positions et situations, avec un objectif d'autonomie de la personne.

- l'**hypnose**, qui nécessite l'intervention d'un thérapeute. Il place son patient dans un état modifié de conscience différent du sommeil et qui n'est ni une perte de conscience, ni une perte de libre arbitre (le patient entend ce que lui dit le thérapeute et ne va pas lui délivrer, sans le vouloir, ses pensées les plus intimes). Rien ne se passe sans la collaboration du patient. L'aptitude à être hypnotisé (suggestibilité) dépend de la facilité avec laquelle un individu peut intérioriser un stimulus externe et en faire une part de lui-même.



Aider un enfant qui a mal

Comme chez l'adulte, le traitement de la douleur chez l'enfant associe des médicaments, un soulagement physique (massage, chaleur...) et des approches psychologiques pour aider l'enfant à ne plus penser à sa douleur.

Lorsqu'on a mal et qu'on s'ennuie, on ne pense plus qu'à la douleur. Vous pouvez aider votre enfant en détournant son attention : lire une histoire, faire un jeu, regarder une émission en famille, chanter...

WEB <https://pediadol.org/> : site internet de l'Association pour la Diffusion des données sur le Traitement de la Douleur de l'Enfant

WEB <https://www.sparadrap.org> > Accueil > Parents > La santé au quotidien > Que faire si mon enfant a mal ?

Des centres spécialisés dans le traitement de la douleur chronique

Les consultations anti-douleur reçoivent les personnes qui souffrent de douleurs chroniques (ressenties régulièrement depuis au moins 3 mois) et résistantes aux médicaments habituels. Ces centres sont pluridisciplinaires. Vous pouvez y rencontrer différents spécialistes, tous orientés vers la prise en charge de la douleur, qui agissent de façon concertée pour soulager les douleurs liées à la maladie. N'hésitez pas à en parler à votre médecin qui vous y adressera si nécessaire

Trouver un centre anti-douleur en pratique

Il existe des centres ou des consultations anti-douleur qui reçoivent des personnes adressées par leur médecin et qui présentent des douleurs chroniques ayant résisté aux traitements antérieurs. La liste de ces structures est disponible en ligne :

WEB <http://solidarites-sante.gouv.fr > Soins et maladies > Prises en charge spécialisées > Douleur > Les structures spécialisées douleur chronique>
WEB <http://www.cnrd.fr/> : Centre National Ressources Douleur
WEB <http://www.sfetd-douleur.org/> : La Société Française d'Etude et Traitement de la Douleur

Fatigue, troubles du sommeil

Un mauvais sommeil est une plainte fréquente chez les femmes atteintes de dystrophinopathie. Cela peut avoir des effets sur de nombreux aspects de la vie : somnolence dans la journée, exacerbation des douleurs, manque de motivation tant au travail, à la maison que pour les loisirs, restriction des activités quotidiennes, difficultés pour se concentrer...

- La fatigue a des répercussions sur le moral, a fortiori lorsque la maladie s'accompagne aussi 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 peuvent contribuer 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.

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>

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les aidantes sont davantage exposées aux troubles du sommeil.

Les aidantes sont davantage exposées aux troubles du sommeil et à la fatigue : nombreux réveils pendant la nuit, difficultés à s'endormir, impressions de sommeil non réparateur...

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, l'enfant peut se réveiller et avoir besoin de ses parents de nombreuses fois pendant la nuit (douleurs liées aux attelles de nuit, besoin de changer de position...). Il est nécessaire de trouver une organisation qui permette à la fois à l'enfant de bien dormir et à ses parents de se préserver.

Le sommeil des mères d'enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne

Des médecins se sont penchés sur la qualité du sommeil des mères d'enfants atteints de myopathie de Duchenne. Ils ont montré que ces mères avaient un sommeil de moins bonne qualité. C'est d'autant plus vrai pour les femmes elles-mêmes porteuses d'anomalies du gène *DMD* qui ont un sommeil encore plus perturbé que les autres mères d'enfants atteints.

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.

- Dès l'apparition de difficultés nocturnes, qu'elles concernent votre enfant ou vous-même, une évaluation de la situation avec des professionnels (médecin référent, ergothérapeute, référent parcours de santé AFM-Téléthon...) permet d'identifier les besoins et de mettre en place les solutions possibles : corriger les attelles de nuit, s'équiper d'une literie adaptée...



➤➤ Maladies neuromusculaires : des solutions pour bien dormir, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

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 » à proprement parler, 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 musculaire (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 intense.

Avoir un sommeil réparateur

► Adopter de bonnes habitudes favorisant le sommeil peut aider : dormir sur une bonne literie (matelas, sommier, oreillers), se protéger du bruit et de la lumière la nuit, éviter les repas trop riches ou trop tard le soir, ne pas consommer d'excitants (café, nicotine...) avant le coucher, avoir un rythme régulier (heure du lever et du coucher).

► La relaxation et des activités calmes en fin de journée permettent de se détendre et facilitent l'endormissement.

► Méfiez-vous des médicaments somnifères (ou hypnotiques) qui, s'ils diminuent le nombre de réveils pendant la nuit, sont insuffisants pour restaurer un sommeil réparateur.

Apnées du sommeil

Un mauvais sommeil peut aussi être dû à des troubles respiratoires du sommeil de type *apnées du sommeil*. Les apnées sont de petites pauses respiratoires pendant le sommeil. Souvent, on ne s'en rend pas vraiment compte car on se rendort tout de suite. Pourtant, 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 apnées du sommeil, favorisées par le surpoids et l'obésité, doivent être dépistées dans un service spécialisé dans l'étude du sommeil. Votre médecin traitant peut vous orienter vers ces structures.

► Un *enregistrement* dit « *polysomnographique* » permet d'évaluer à l'aide de sondes et de capteurs multiples plusieurs paramètres (respiratoires, cardiaques, autres). Cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital. Il peut aussi se réaliser à domicile, sur une nuit, grâce à un enregistreur portable.

► 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.

En cas de grossesse

L'impact de la grossesse dépend de la manière dont la maladie se manifeste chez une femme atteinte de dystrophinopathie : atteinte cardiaque, faiblesse musculaire, fatigue... Les symptômes de la maladie, en particulier

SOMMAIRE  TABLE DES MATIERES

Devenir parent est une étape importante dans la vie d'un couple, qui se prépare bien avant la grossesse. Lorsqu'un des parents est atteint d'une maladie neuromusculaire, s'y ajoutent d'autres interrogations : le risque de transmission de la maladie, le déroulement de la grossesse et sa prise en charge spécifique, l'organisation humaine et matérielle à mettre en place et les financements, la façon de s'occuper de son bébé... sont autant d'aspects qu'il faut aborder avec des professionnels avant d'avoir un enfant. La consultation préconceptionnelle, la démarche du conseil génétique, les temps d'accompagnement à l'handiparentalité ainsi que les échanges avec des parents concernés... aident à se poser les bonnes questions et à savoir comment avancer pas à pas.

➤➤ Devenir parents avec une maladie neuromusculaire, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

la faiblesse musculaire et la fatigue, risquent de s'amplifier pendant la grossesse.

- ▶ Un suivi par une équipe médicale (myologue, cardiologue, obstétricien, anesthésiste...) avertie des complications potentielles liées à la maladie assure une grossesse et une venue au monde de l'enfant dans de bonnes conditions tant pour la mère que le nouveau-né.
- Toutes les questions sur le risque de transmission de la maladie à l'enfant doivent être abordées en amont, avant tout projet de grossesse, au cours d'une consultation de *conseil génétique*.

Envisager une grossesse en pratique

Si vous envisagez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer les conséquences physiques et psychologiques avec l'équipe de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires qui vous suit avant d'être enceinte. Parlez-en à votre médecin.





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

Pour les femmes atteintes de dystrophinopathie et à plus forte raison pour celles atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne, il est nécessaire d'adopter certaines précautions, au quotidien (alimentation, médicaments déconseillés, protection contre le froid...) comme dans des situations plus exceptionnelles (anesthésie générale, fracture, urgence médicale...).

Un suivi médical approprié

Être bien suivie, à la fois pour les symptômes en lien avec la dystrophinopathie mais aussi sur tous les autres aspects de votre santé est important pour prévenir la survenue de complications qui risquent d'aggraver l'évolution de la maladie.

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponible 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-Téléthon au :

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit)

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

- Si ces médecins ou tout autre professionnel de santé, le souhaitent, ils peuvent se mettre en contact avec les médecins de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivie.
- Si vous n'êtes pas suivie dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* « Maladies neuromusculaires » de sa région.
- Les services régionaux de l'AFM-Téléthon interviennent également auprès des professionnels de santé pour les informer sur les spécificités des maladies neuromusculaires, faire valoir les besoins et attentes des malades et coordonner leurs interventions.

Trouver un cabinet médical accessible

- Jaccede.com est une plateforme collaborative (site Internet et application mobile) où chacun peut renseigner l'accessibilité des lieux accueillant du public pour permettre aux personnes à mobilité réduite d'identifier les établissements correspondant à leurs besoins.

WEB <https://www.jaccede.com/>

- Vous pouvez aussi vous renseigner auprès de votre médecin traitant, d'associations ou de forums de malades, ou encore du médecin de la consultation pluridisciplinaire neuromusculaire.

SOMMAIRE TABLE DES MATIERES

Suivi gynécologique et maladies neuromusculaires : toutes concernées !

L'AFM-Téléthon a publié un document qui détaille l'intérêt du suivi gynécologique dans les maladies neuromusculaires et les points importants à connaître pour que ce suivi se passe bien.

➤➤ [Suivi gynécologique et maladies neuromusculaires : toutes concernées !](#) Repères
Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Dans la vie quotidienne

Des habitudes de vie positives peuvent limiter les conséquences de la maladie et améliorer la qualité de vie :

- la pratique régulière d'une activité sportive adaptée aux capacités musculaires est à encourager, mais avec modération et toujours en deçà du seuil de fatigue.
 - éviter les produits qui pourraient être toxiques pour les muscles ou les nerfs : alcool, drogues illicites (cocaïne, héroïne, ecstasy, amphétamines...), tabac.
 - se protéger du froid (bien se couvrir, éviter de se baigner en eau froide...)
- L'exposition au froid peut s'accompagner d'une perte de dextérité, d'une augmentation de la fatigue musculaire et des crampes, et d'un risque de survenue d'engelures.

Bien se nourrir, éviter le surpoids et la dénutrition

Une alimentation équilibrée correspondant à ses besoins permet de maintenir un état nutritionnel satisfaisant.

- ▶ Un suivi par un médecin nutritionniste ou un diététicien permet d'établir un régime alimentaire adapté
- Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de **lutter contre le surpoids** et l'immobilité excessive. Un surpoids peut augmenter les difficultés motrices, rendant toute activité plus exigeante et plus fatigante.
- ▶ Surveiller la croissance et le poids pendant l'enfance de manière systématique permet de maintenir l'équilibre optimal entre le poids et la taille.
- ▶ En cas de surpoids à l'âge adulte, si vous souhaitez effectuer un régime amaigrissant, il est prudent de le faire sous contrôle médical pour en limiter les éventuelles conséquences néfastes sur le muscle.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Prévenir la prise de poids en pratique

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

▪ **L'apparition d'un amaigrissement** peut être le signe d'une difficulté respiratoire, alimentaire 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) permet de maintenir 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...).
- Aiguiser l'appétit par des saveurs et une présentation alléchante.



- 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 le maintien d'un état nutritionnel satisfaisant.

Les contre-indications médicamenteuses

Certains médicaments contre la toux (dérivés de la codéine) et des médicaments utilisés dans le traitement de l'anxiété ou de l'insomnie (benzodiazépines) sont contre-indiqués dans les maladies neuromusculaires en général, en cas d'atteinte respiratoire en particulier.

Les vaccinations

Certaines maladies, même si elles ne sont pas liées à la dystrophinopathie, peuvent amplifier les signes de la maladie. C'est le cas de certaines maladies infectieuses (comme la grippe) qui peuvent être prévenues par une vaccination.

► Outre les vaccinations obligatoires, et compte tenu de la fragilité respiratoire, les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique sont préconisées dans les dystrophinopathies en général.

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 d'une dystrophie musculaire de Duchenne, ses parents et sa fratrie, mais aussi toute personne susceptible de le côtoyer souvent (grands-parents, nounou, aide-ménagère, aidants en général...) devrait se faire vacciner.



▪ Pour les filles atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne sous 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.

Une jeune femme porteuse asymptomatique d'une anomalie génétique en cause dans la dystrophie musculaire de Becker va effectuer un stage en milieu hospitalier et doit très prochainement se faire vacciner contre l'hépatite B. Peut-elle bénéficier de cette vaccination et quels en sont les indications ?

L'hépatite virale B est une maladie potentiellement grave, dont on peut se protéger depuis 1982 grâce à la vaccination. La dystrophie musculaire de Becker n'est pas une contre-indication à la vaccination contre l'hépatite B.

- Le vaccin contre l'hépatite B, dont l'efficacité est proche de 100 %, prévient la survenue de complications graves : hépatites aiguës fulminantes, cirrhoses, cancers du foie.
- Il est obligatoire pour « toute personne qui, dans un établissement public ou privé de prévention ou de soins, exerce une activité

professionnelle l'exposant à des risques de contamination » (Code de la Santé publique).

▪ Si une personne est susceptible d'être contaminée par le virus de l'hépatite B dans d'autres contextes (voyages vers certaines destinations, transfusions sanguines...), la vaccination est recommandée.

En cas de maladie

- ▶ Toute **infection respiratoire** doit être rapidement prise en charge, en particulier chez les filles présentant une atteinte respiratoire. Des stimulants de l'immunité peuvent être prescrits l'hiver. Il faut également veiller aux rappels de vaccins anti-pneumococcique et contre la coqueluche.
- Il faut éviter les situations d'**alitement prolongé** (maladie, suites opératoires, fracture...), génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit).
- ▶ Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des exercices quotidiens selon les conseils de votre kinésithérapeute.

En cas d'urgence

L'AFM-Téléthon a mis en place un Kit Urgences qui rassemble des éléments et des informations essentielles à transmettre à l'équipe médicale ayant à intervenir en urgence.

Il contient notamment :

- le compte-rendu de la dernière consultation de suivi de votre maladie neuromusculaire,
- la liste des traitements en cours (copie des ordonnances),
- la fiche « mon réseau de soins et d'accompagnement » regroupant les coordonnées des professionnels qui vous suivent,
- une photocopie de la Carte vitale, de la Carte mutuelle et de la Carte nationale 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.

Les coordonnées du Service Régional de votre région sont 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)

En cas de fracture

- ▶ 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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



avec l'équipe de *myologie* ou de neurologie qui connaît bien votre histoire médicale.

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...).

► En cas de fracture et d'atteinte musculaire, en particulier des *membres inférieurs*, les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...) sont privilégiés.

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

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

En cas d'anesthésie générale

L'anesthésie générale n'est pas contre-indiquée dans les dystrophinopathies en général. Elle nécessite simplement une surveillance et le respect de certaines précautions. Bénéficier d'une anesthésie générale est possible, sans risque spécifique chez les femmes.

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

► Il est donc important, avant toute intervention, quel que soit son type, de toujours **prévenir l'anesthésiste et le chirurgien** de l'existence d'une dystrophinopathie. Ils pourront prévoir une anesthésie avec des produits adaptés, non contre-indiqués et demander avant l'opération un bilan cardiaque et respiratoire détaillé, le cas échéant.

► Les anesthésies locales, y compris pour des soins dentaires, imposent également certaines précautions.



Améliorer son autonomie dans son environnement

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

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

Des solutions pour préserver la santé de l'aidante et de l'aidé

Beaucoup de femmes atteintes de dystrophinopathie sont aussi impliquées dans l'aide au quotidien d'un proche lui-même atteint d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker. Des solutions peuvent être mises en place pour soulager la personne dans son rôle d'aidante : lève-personne, siège élévateur de bain, literie adaptée...

Le recours à ces aides techniques ou à des adaptations du domicile permet de réaliser plus sûrement et plus aisément, pour l'aidante comme pour l'aidé, certains gestes de la vie quotidienne : se lever, s'asseoir, changer de position, se laver et aller aux toilettes, dormir et se reposer... Des aidants professionnels à domicile peuvent aussi prendre le relais et alléger le quotidien des aidantes familiales.

Le Service régional AFM-Téléthon de votre région peut vous accompagner pour trouver et mettre en œuvre la ou les solutions qui correspondent le mieux à votre situation personnelle et familiale.

WEB <https://www.afm-telethon.fr/services-regionaux-1082>

Les mesures à mettre en œuvre dépendent du retentissement de la maladie sur les gestes du quotidien.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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

➤ Ces adaptations s'envisagent 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.

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

Trouver un ergothérapeute en pratique

- Des ergothérapeutes sont présents dans bon nombre de 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.

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/

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

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

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

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

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



Prévenir le risque de chutes en cas de difficultés à la marche

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

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

- éclairer les lieux de passage ;
- éliminer les obstacles qui peuvent gêner les déplacements (rallonges électriques, tapis...) ;
- si besoin, recouvrir un sol glissant par de la moquette...
- 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 ;
- à l'extérieur comme à l'intérieur, faire attention aux sols inégaux ou glissants.

- ▶ Si vous êtes fatiguée, **asseyez-vous** :
 - pour prendre une douche (planches ou sièges de bain et brosse à long manche pour laver les pieds, le dos...) ;
 - pour vous habiller (enfile-bas et chausse-pieds longs) ;
 - pour faire des travaux manuels ou des tâches ménagères comme la cuisine, le repassage ou du bricolage (chaise assis-debout, table et plan de travail à hauteur réglable...)...
- Une **table à roulette** (desserte) permet de transporter plusieurs objets à la fois, sans risquer de tomber ou de les faire tomber.
- Une **pince à long manche** est utile pour ramasser facilement un objet tombé par terre.
- L'utilisation d'une ou deux **canne(s)** sécurise la marche.
- Un scooter électrique permet de se déplacer sur de grandes distances. L'usage d'une trottinette électrique est envisageable mais avec grande précaution du fait du risque de chutes.
- Lorsque la marche et la station debout sans aide ne sont pas possibles, l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique verticalisateur contribue au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre au même niveau que les personnes debout.

Faciliter les gestes du quotidien

En palliant le manque de force des muscles des bras ou des épaules, des aides techniques facilitent les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.

- ▶ Les « **supports de bras** » (feeder) sont des appareils destinés à soutenir le poids du bras et de l'avant-bras, permettant l'utilisation de la main en soulageant les muscles des épaules. Ils facilitent le déplacement de la main dans un plan horizontal, et certains modèles permettent aussi de porter des aliments à sa bouche.
 - ▶ Lorsque l'écriture ou la communication deviennent difficiles, l'utilisation d'un **ordinateur et/ou d'une tablette numérique**, 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.
- ▶ Pour simplifier la préparation des légumes, acheter des **légumes surgelés, déjà épluchés et coupés**.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La compensation technique des membres supérieurs

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, présente des solutions de compensation pour maintenir ou améliorer son autonomie lorsque les membres supérieurs s'affaiblissent. Ces solutions peuvent associer aides techniques, aides humaines et aménagement de l'environnement.

➤ La compensation technique des membres supérieurs

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Se faciliter le quotidien avec bébé

Pour les mères atteintes de dystrophinopathie, certaines astuces (pour soulever votre nourrisson, le nourrir, le changer...) ou matériel spécifique (comme un lit bébé en hauteur) aident à surmonter les difficultés physiques et la fatigue liées à la maladie.

Le choix du matériel de puériculture est très important pour prendre soin de son enfant de façon autonome et en toute sécurité : baignoire et chaise haute pour bébé, poussette, plan à langer adapté, lit à hauteur variable...

Au sein de l'AFM-Téléthon, les professionnels des Services Régionaux peuvent vous aider à trouver des solutions adaptées à votre situation

WEB <https://www.afm-telethon.fr/services-regionaux-1082>

L'APF France handicap a développé un service d'accompagnement à la parentalité, qui soutient et conseille les parents, de leur désir d'enfant jusqu'à l'entrée à l'école élémentaire.



WEB <https://www.apf-francehandicap.org/accompagner/parents-en-situation-de-handicap-2050>

▪ L'association Handiparentalité compile aussi sur son site Internet des articles et des astuces pratiques liés à la parentalité en situation de handicap :

WEB www.handiparentalite.org

Se déplacer en voiture

Avec un passager en fauteuil roulant

Si vous avez besoin de transporter un proche en fauteuil roulant, il vous faut un véhicule adapté permettant à la personne de monter et de descendre du véhicule et de voyager en sécurité tout en restant dans son fauteuil. Il est généralement possible d'aménager une voiture classique pour transporter un enfant en fauteuil ; pour un adulte, un modèle plus spacieux (de type véhicule utilitaire) peut s'avérer nécessaire.

Choix du véhicule

Tous les véhicules adaptés ne conviennent pas à tous les fauteuils roulants. De nombreux facteurs sont à considérer. De quelle place a besoin la personne en fauteuil ? Est-elle uniquement passagère ou aussi conductrice ? Les trajets sont-ils longs ou fréquents ? Y a-t-il des aménagements à prévoir pour l'avenir ? ... N'hésitez pas à faire le point avec votre Référent parcours santé AFM-Téléthon.

WEB <https://www.afm-telethon.fr/services-regionaux-1082>

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 de la gratuité de stationnement, sans limitation de durée, sur toutes les places ouvertes au public. Cette règle s'applique aux titulaires de la carte de stationnement (ou de la carte mobilité insertion portant la mention « stationnement » depuis le 1er janvier 2017) ou aux tierce-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.



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

Des aménagements pour conduire un véhicule

▪ Chez les femmes atteintes de dystrophinopathie, l'atteinte motrice oblige parfois 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.

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

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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.

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 celle, atteinte de dystrophinopathie, qui jusque-là se débrouillait sans cette aide.

▪ Une période de restriction d'activité ou de perte d'un geste (se relever d'une chaise, marcher...) imposée par l'évolution de l'atteinte motrice est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter.

▪ L'éventuelle perte définitive d'un geste 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.



Faire face au(x) stress qu'une dystrophinopathie est susceptible de provoquer.

Chaque fille et femme atteinte de dystrophinopathie vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais peut aussi retentir sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

▪ Face aux difficultés ressenties, certaines personnes souhaitent échanger, au sein d'associations 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 Référénts 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 la plupart des départements, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles.

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

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

► Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus pénibles à vivre. Celles-ci peuvent concerner des moments-clés de la maladie (annonce du diagnostic) ou de la vie (passage de l'enfance à l'adolescence, désir d'enfant, cessation de l'activité professionnelle...).

► Un psychologue peut aider à gérer les difficultés lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisirs, ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Il est parfois difficile de faire la part entre ce qui revient à la dystrophinopathie et ce qui est lié à des facteurs autres (émotionnels, contextuels). Un psychologue peut vous y aider.

Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques*).

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. 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'appriivoiser les situations nouvelles et passées éprouvantes, d'être écoutée et rassurée. 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>

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIERES**

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de dystrophinopathie peut provoquer un choc émotionnel. Il y a alors une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

- La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion et des perturbations émotionnelles empêchant d'entendre l'intégralité de 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.

- Toutefois, toutes les annonces de diagnostic de dystrophinopathie ne provoquent pas un choc psychologique. Certaines personnes qui ont des proches atteints de dystrophinopathie « se savaient » déjà malades avant que le diagnostic ne soit posé avec certitude par le médecin.

L'annonce peut aussi expliquer des difficultés (fatigue, douleur....) qui étaient incomprises de la personne elle-même et de son entourage.

Chez la petite fille

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.

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

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

- 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 fille atteinte de dystrophinopathie et avec ses frère(s) ou sœur(s).
- Progressivement, au cours de l'adolescence, la jeune fille atteinte de dystrophinopathie devient l'interlocutrice privilégiée de l'équipe médicale. Pour accepter les contraintes de son traitement, elle a besoin d'en comprendre pour elle-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir.

"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.

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

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

- Même s'il peut être difficile pour des parents de parler avec leur enfant de sa maladie, il est important que l'enfant sente qu'il peut poser des questions sur sa maladie, sur ce qu'il ressent dans son corps, et qu'il y a des réponses à ses questions. Les discussions entre l'enfant, ses parents et l'équipe soignante l'aident à exprimer et à partager ses préoccupations et ses peurs avec quelqu'un, et à accepter la prise en charge médicale. Le silence, l'absence d'explication risquent de renforcer les craintes de l'enfant, qui, de toute manière, a perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.
- Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande. Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble des solutions à ses difficultés.
- Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de mieux vivre avec sa maladie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une évolution incertaine qui aggrave l'inquiétude de l'avenir

- Lors de l'annonce du diagnostic de dystrophinopathie chez une femme, le médecin est partagé entre le fait de rassurer (la très grande majorité des femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD* n'auront jamais de difficultés) et le devoir d'informer sur les risques potentiels et la nécessité d'un suivi régulier. Cette incertitude est en soi anxiogène.

L'évolution des dystrophinopathies chez les femmes est moins bien connue que chez les hommes. Le médecin dispose de peu d'informations précises et ne peut donc pas répondre à toutes les questions (*tel ou tel symptôme est-il lié à ma maladie ? Comment va-t-il évoluer ? D'autres complications sont-elles possibles ?...*).

- Lorsque d'autres femmes sont atteintes de dystrophinopathie dans la famille, elles n'ont pas toujours le même degré de gêne ou le même ressenti (vis-à-vis des douleurs musculaires par exemple), car d'autres facteurs (génétiques, environnementaux, psychologiques...) interviennent à titre individuel.
- S'il y a des garçons atteints dans la famille, cette situation revêt un caractère particulier. Au sentiment, souvent refoulé, de culpabilité (la maladie est dite « transmise » par les mères) s'ajoutent les craintes pour son propre avenir. Certaines femmes s'identifient au destin de leur fils, de leur frère ou d'un autre apparenté de sexe masculin. Alors qu'elles ne ressentent que les premiers signes de la maladie, elles redoutent que la maladie évolue chez elles comme chez leur proche atteint.



► Elles ont parfois aussi besoin d'un suivi personnel psychologique alors même que toute l'attention est centrée sur les garçons malades de la famille.

Comment réagissent les mères d'enfants atteints de myopathie de Duchenne au moment du diagnostic de leur fils ?

« Des sentiments d'injustice, de révolte, de culpabilité submergent celles qui viennent d'apprendre la maladie de leur enfants et l'origine génétique de celle-ci. Comme on peut l'apprécier dans les témoignages de mères, pour se reconstruire après l'annonce du diagnostic, chacune élabore sa propre stratégie. Chacune fait avec ce qu'elle est, ce qu'elle peut être. Il est toujours surprenant de constater l'immense capacité des femmes à se relever devant l'adversité, à lutter, à trouver en elles des ressources insoupçonnées pour continuer à vivre après le cataclysme ! Les parents peuvent éprouver un sentiment de culpabilité quel que soit le mode de transmission de la maladie. Lorsqu'il est intense et durable, il peut modifier le comportement de la mère vis-à-vis de l'enfant malade, par exemple l'amener à le surprotéger. La mère, à son corps défendant, peut aussi être aspirée dans la relation à l'enfant, oublier qu'elle est non seulement une mère, mais aussi une femme. Qu'elle a un corps dont il faut qu'elle s'occupe ; elle peut aussi s'autoriser à penser à elle, prendre du temps, se détendre, avoir du répit. Enfin, il est important de ne pas laisser le couple parental prendre le pas sur le couple conjugal, qui doit pouvoir continuer à vivre et à exister malgré la maladie de l'enfant. »

Marcella Gargiulo, psychologue institut de myologie

VLM 145, Maladies liées à l'X pas toujours simple pour les mamans

► L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait de façon progressive, en discutant avec l'équipe soignante de la dystrophinopathie 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.

Face à l'évolution de la maladie

Une dystrophinopathie peut entraîner fatigue et douleurs. Son évolution non linéaire confronte à l'incertitude et rend difficile la projection vers l'avenir. De plus, la perspective de sa progression, même lente, peut générer une **forte anxiété** pour le présent et pour l'avenir. La faiblesse musculaire peut limiter à terme les activités professionnelles et/ou de loisirs, et nécessiter des aménagements spécifiques du domicile ou au travail.

▪ 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. C'est d'autant plus difficile lorsqu'il y a un proche (fils, frère, père...) lui-même atteint d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker. En comparaison, une femme atteinte de dystrophinopathie a tendance à minimiser ses propres symptômes musculaires ou à leur attribuer d'autres causes (stress, travail, sport intensif, avancée en âge...).

- Échanger avec d'autres femmes atteintes de dystrophinopathie est souvent plus facile.
- Se faire accompagner par un psychologue ou un psychiatre est parfois nécessaire.

Si vous éprouvez un sentiment d'isolement ou de solitude intense, si vous ressentez une anxiété importante, tellement présente au quotidien qu'elle vous empêche de vivre normalement, si vous vous sentez triste en permanence et n'avez plus goût à ce qui vous faisait plaisir auparavant, n'attendez pas « que ça passe ». Signalez-le à l'équipe qui vous suit ou à votre médecin traitant. Des moyens efficaces de vous aider existent.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement, surtout quand il y a plusieurs personnes atteintes dans la famille. 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.

Beaucoup de femmes atteintes de dystrophinopathies sont aussi impliquées dans l'aide au quotidien d'un proche lui-même atteint d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker. Elles ont tendance à faire passer leur propre santé au second plan, considérant leur maladie moins sévère que celle de leur proche. Il leur est parfois difficile de trouver le temps de consulter et de prendre soin d'elles-mêmes.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Impact de la charge en soins sur les aidants naturels

- Différentes études menées dans la dystrophie musculaire de Duchenne ont montré que la majorité des aidants déclare percevoir un effet positif de leur rôle sur leur vie en termes de maturité et de renforcement de la cohésion familiale.
- Toutefois, les soins prodigués par les aidants naturels ou les parents auprès d'un enfant atteint de myopathie de Duchenne peuvent être associés à un lourd fardeau qui retentit sur leur santé physique et mentale ainsi que sur la vie familiale et professionnelle. Il est important de dépister les signes de souffrance psychique : fatigue et douleur physiques, trouble du sommeil, anxiété, dépression... et proposer des solutions pour soulager les aidants.
- Une autre étude a montré que ce qui aidait les mères d'enfants atteints de dystrophinopathie à tenir était, d'une part, de penser qu'elles apportaient une qualité aux soins que leur enfant ne pourrait pas trouver ailleurs et, d'autre part, de se sentir comprises dans leur vécu de mère (à la fois pour les moments difficiles de chagrin, mais aussi de joie).

[Myopathie de Duchenne et impact de la charge de soins sur les aidants naturels](#), Cahiers de Myologie n°19, AFM-Téléthon et Société française de Myologie.

Des solutions peuvent être mises en place pour soulager la personne dans son rôle d'aidant.

- Des dispositifs permettent aux aidants de bénéficier de temps pour eux et à leur proche de recevoir les soins et l'aide nécessaires : accueil de jour, hébergement temporaire dans un établissement médical, intervention de professionnels à domicile...
- Le recours à des aides techniques ou à des adaptations du domicile permet de réaliser plus sûrement et plus aisément pour l'aidant comme pour l'aidé, certains gestes de la vie quotidienne (se lever, se laver, ...).



► Le Service régional AFM-Téléthon de votre région peut vous accompagner pour trouver et mettre en œuvre la ou les solutions qui correspondent le mieux à votre situation personnelle et familiale.

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

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse entraînée par la survenue d'une maladie handicapante chez 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 leurs parents, pour leur frère ou 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 de personnes atteintes de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

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

Soutenir les aidants dans leur rôle au quotidien

L'Association Française des Aidants propose une formation en ligne, gratuite et ouverte à tous. Elle a pour objectifs d'analyser les situations vécues dans la relation au proche malade afin de trouver les réponses adéquates et de mieux connaître et mobiliser les ressources existantes près de chez vous.

WEB <https://formation.aidants.fr/>



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 une dystrophinopathie, de se reposer et de se ressourcer.

► Certaines solutions, comme les Villages Répit Familles®, permettent de partir en famille tout en bénéficiant d'activités spécifiques à chacun. Ils accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

- 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

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

Au quotidien

S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors du train-train quotidien, à faire des choses « pour soi »... permet à l'aidant 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 (trouver des aidants, accepter l'intervention d'un tiers, trouver des financements...).

▶ 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, qualité du sommeil...) et psychologique (tensions permanentes, idées dépressives, irritabilité ...). Tout cela participe au maintien de l'équilibre familial et de couple.



Conseil génétique

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une **maladie génétique** et qui veulent connaître le risque de transmettre ou de développer cette maladie dans l'avenir.

Ce point est particulièrement important pour les femmes porteuses d'anomalies du gène **DMD** lorsqu'il n'y a pas de garçon atteint de myopathie de Duchenne ou de Becker dans la famille : faute d'histoire familiale, personne ne suspecte chez elles une dystrophinopathie. Et pourtant, le risque qu'elle donne naissance à un garçon atteint est loin d'être négligeable (50%).

▪ L'appréciation du risque de transmission d'une anomalie génétique impliquée dans les dystrophinopathies (principalement dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker) 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 médecin spécialiste (myologue le neurologue, le plus souvent).

L'enquête familiale

▪ Par un entretien détaillé, le médecin ou le conseiller en génétique se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un **arbre généalogique** retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker a été diagnostiquée ou chez qui la présence d'une anomalie génétique est suspectée, que ces personnes soient symptomatiques ou non (enquête généalogique).

▪ Cela permet d'en déduire le **mode de transmission** de la maladie (dans le cas présent, **récessif** lié au **chromosome X**) et de faire une première évaluation du risque de récurrence de la maladie pour les générations suivantes.

▪ Toutefois, des cas en apparence non familiaux (**cas sporadiques**) de dystrophinopathie chez une femme ou une fille, peuvent compliquer la tâche du généticien.

*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.*

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

- Dans la mesure où les dystrophinopathies sont dues à des anomalies génétiques dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention (y compris de conseil génétique) ou de soins, vous serez amenées
 - 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.

Très souvent, le médecin généticien sera amené à proposer la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques dans le *gène DMD*.

L'évaluation du risque

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son **statut génétique**, sur les **éventuels risques** d'avoir un enfant atteint de la maladie, sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* et répond à ses interrogations.

- Les consultations de conseil génétique peuvent être accompagnées d'une ou plusieurs **rencontre(s) avec un psychologue** pour être aidé et soutenu face aux décisions importantes à prendre.

SOMMAIRE**TABLE DES MATIÈRES**

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

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.

Diagnostic prénatal

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

Si l'anomalie génétique est connue chez l'un des parents et que ceux-ci sont demandeurs, un diagnostic prénatal peut être proposé.

- Les enjeux de ce diagnostic doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse.
- Dans les dystrophinopathies, il n'est autorisé que pour les formes les plus graves de la maladie : il est possible dans la dystrophie musculaire de Duchenne, sous réserve que l'anomalie génétique ait bien été identifiée ; dans la dystrophie musculaire de Becker, il peut être discuté en fonction de la sévérité de l'atteinte et du vécu familial de la maladie.



► Rencontrer l'équipe de génétique avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations, réaliser les examens utiles et aborder les aspects éthiques et personnels de la question. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions.

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/>

► Dans la dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker, le diagnostic prénatal 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, sans autre examen complémentaire.

- en cas de fœtus masculin : des analyses génétiques permettent de déterminer si le garçon 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.



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.

Diagnostic pré-implantatoire

Autorisé 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.
- 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 traditionnel avant d'envisager un DPI.

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 ?

À l'échelle du monde, le diagnostic préimplantatoire n'est proposé que par quelques centres spécialisés.

En Europe, le statut juridique du diagnostic préimplantatoire (DPI) varie d'un pays à l'autre : certains ont interdit expressément cette pratique, d'autres n'ont pas encore adopté de politique claire sur la question. La plupart des pays européens l'autorisent à certaines conditions.

- 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

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.

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.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



d'attente avant un premier rendez-vous en moyenne), 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. Ces derniers sont parfois moins performants pour ce qui concerne le taux de réussite, l'accompagnement (social, psychologique) et le suivi à moyen et long termes.

Diagnostic pré-symptomatique

L'enquête familiale réalisée lors du conseil génétique permet de déterminer les personnes de la famille qui risquent d'être porteuses d'anomalies du gène *DMD*, qu'elles présentent des symptômes de dystrophinopathie ou non. Cette information est particulièrement cruciale pour les femmes porteuses d'anomalies du gène *DMD* puisqu'elles ont un risque sur quatre d'avoir un garçon atteint de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker.

▪ Les femmes majeures (âgées de plus de 18 ans), qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont susceptibles d'être porteuses d'une anomalie génétique et de la transmettre à leurs futurs enfants et/ou de développer un jour des symptômes de la maladie, peuvent demander à faire un test génétique si elles désirent connaître leur statut génétique. On parle dans ce cas de *diagnostic pré-symptomatique*.

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

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

▪ 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 et notamment sur leur projet d'avoir des enfants.



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 ?

Les femmes atteintes de dystrophinopathie n'ont pas toujours, à tort, de suivi médical spécialisé. Elles ont tendance à négliger leur propre suivi médical et peuvent éprouver des difficultés à parler de leurs symptômes avec un médecin (douleurs musculaires, troubles du sommeil...) alors qu'un autre membre de leur famille (leur fils, leur frère...) a aussi une myopathie.

Un suivi nettement insuffisant

Selon une enquête nationale de l'AFM-Téléthon, sur 70 mères et sœurs de personnes atteintes de dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker qui présentaient des complications musculaires et/ou cardiaques en lien avec la maladie, un peu plus de la moitié seulement (37) avaient eu des examens pour évaluer ces atteintes et seulement un tiers (24) étaient suivies pour ces atteintes. [Dystrophies musculaires de Duchenne et Becker : vécu et attentes des personnes concernées](#), AFM-Téléthon, Octobre 2014.

Un réseau de spécialistes

Le suivi d'une personne atteinte de dystrophinopathie requiert le concours de plusieurs intervenants, a fortiori s'il agit d'une forme grave et invalidante. Idéalement, ce suivi doit se faire dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales - un neurologue ou un pédiatre, un médecin de rééducation, un généticien, un kinésithérapeute, des travailleurs sociaux- et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (cardiologue, gynécologue-obstétricien, endocrinologue, algologue...).

- En France, le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires « enfants » et/ou « adultes » 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 compétences 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.

- 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 ».

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 :

www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades

- le site d'Orphanet :

www.orphanet.fr

- le site de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS) :

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.

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

*Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades. À l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les **Centres de compétence** et les **Centres de référence**.*

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

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

*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.*

www.filnemus.fr



Une surveillance régulière

- La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est posé. La fréquence du suivi et des bilans médicaux varie selon les équipes et l'importance des symptômes et des complications.
- Chez une femme porteuse d'anomalie du gène *DMD*, même non symptomatique, on recommande une consultation spécialisée au minimum tous les cinq ans, avec un examen cardiaque (échocardiographie) à cette occasion.
- Pour les formes les plus sévères, dont celles s'apparentant à la myopathie de Duchenne, un suivi plus rapproché est nécessaire (au minimum annuel).
- Il est possible de contacter une autre consultation spécialisée que celle où vous êtes suivie pour obtenir un avis complémentaire à des moments spécifiques de la prise en charge (diagnostic, décision d'une intervention chirurgicale, mise en route d'une assistance ventilatoire, confection d'un corset, ...) ou pour participer à un essai thérapeutique, par exemple.

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 identifiée si vous souhaitez être candidate 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 de données pour les 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, hommes comme femmes, atteints de dystrophinopathie. 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 eux-mêmes les informations relatives aux traitements et à la qualité de vie par exemple.

➤➤ [Pour en savoir plus sur la recherche dans les dystrophinopathies : Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker](#), AFM-Téléthon.



Des équipes-ressources pour vos professionnels de santé de proximité

- Il est fréquent que les filles et les femmes atteintes de dystrophinopathie consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologiste, dentiste, dermatologue...) qui ne connaissent pas la maladie. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi(e).
- Si vous n'êtes pas suivi(e) dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* « Maladies neuromusculaires » de sa région.

Les **Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)** sont des recommandations destinées aux professionnels de santé. « L'objectif d'un PNDS est d'expliquer 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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

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/

- Les experts de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (Filnemus) ont travaillé à l'élaboration de Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) pour la dystrophie musculaire de Duchenne (publié en 2019) et pour la dystrophie musculaire de Becker (publié en 2020). Ces documents détaillent la prise en charge optimale d'une personne atteinte de myopathie de Duchenne ou de Becker et évoquent aussi les atteintes possibles chez les filles ou les femmes atteintes de dystrophinopathie ou de myopathie de Duchenne.

Destiné aux professionnels de santé, les PNDS comportent des recommandations relatives au diagnostic, au traitement et au suivi. Ils sont librement disponibles sur le site internet de la Haute Autorité de Santé.

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



Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec une dystrophinopathie

Les dystrophinopathies sont des affections chroniques qui imposent différentes contraintes, à commencer par la nécessité de consultations et de soins réguliers. Elles peuvent entraîner des difficultés fonctionnelles aux conséquences variables sur la vie professionnelle comme privée. Pour en alléger l'impact, la réglementation prévoit différents droits et dispositifs de compensation.

Remboursement des soins médicaux

▪ En France, les personnes atteintes de dystrophinopathie 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.

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 ». Il peut désormais faire cette démarche en ligne.
- Si ce n'est pas le cas, le médecin 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.



▪ 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 âgées de plus de 18 ans :

- la **participation forfaitaire d'un euro** (pour toute consultation ou acte réalisé par un médecin, y compris examens radiologiques ou analyses biologiques, pour un montant maximum de 50 € par an),
 - la **franchise médicale** (qui s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 € par an),
 - les **dépassements d'honoraires**.
- Les actes médicaux, traitements ou soins, non liés à la dystrophinopathie 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 (C.R.A.) 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 MATIÈRES

Assurance santé complémentaire

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

Être aidé pour choisir sa complémentaire santé

- En fonction de votre complémentaire santé, vous pouvez être plus ou moins bien remboursé des frais de santé restant à charge après le remboursement par l'assurance maladie, qu'ils soient en lien ou non avec la maladie neuromusculaire (dépassement d'honoraire, ostéopathie, soutien psychologique...). Certaines complémentaires santé proposent également le financement d'autres services et assistance : aide à domicile, soutien psychologique, dispense d'avance des frais... Bien choisir votre complémentaire santé est donc important.

- Vous pouvez vous faire accompagner par le Service régional de l'AFM-Téléthon pour comparer différentes offres et trouver celle qui correspond le mieux aux besoins de votre famille. 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.



La Complémentaire santé solidaire (CSS)

- La Complémentaire santé solidaire (CSS) remplace, depuis le 1^{er} novembre 2019, la Couverture Maladie Universelle Complémentaire (CMU-C). 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.

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

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

SOMMAIRE  **TABLE DES MATIERES**

Demandes de compensation du handicap

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

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...) ;
- demande relative 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 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 [> handicap](http://www.social-sante.gouv.fr)

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

WEB [> Vous êtes une personne handicapée ou un proche Missions et fonctionnement des MDPH](http://www.cnsa.fr)

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

Depuis l'application de la loi de 2005, est-ce que les anciens droits et les anciennes prestations (Allocation pour adultes handicapés (AAH), Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP)...) sont maintenus ?

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

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

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

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Scolarité

Chez les jeunes filles atteintes de dystrophinopathie, la maladie elle-même (difficultés d'apprentissage notamment) et sa prise en charge (consultations diverses, hospitalisations) peuvent retentir sur la scolarité (absentéisme, scolarité en pointillé).

Selon les difficultés qu'éprouvent l'enfant ou l'adolescente (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 ;
- classe à effectif réduit : unité localisée pour l'inclusion scolaire (ULIS) ;
- 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 de petites filles ou d'adolescentes atteintes de dystrophinopathie.

- 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, comme l'adaptation des horaires, le prêt d'un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable, la dispense de faire la queue à la cantine...
- Le PAI est passé **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...).



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.

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 (liée au manque de dystrophine fonctionnelle 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 **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

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, accompagnement par un *auxiliaire de vie scolaire*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...).

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

■ 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 *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.

Elle 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.

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](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies neuromusculaires > Concerné par la maladie > Vie quotidienne > Scolarité

Vous pouvez être accompagné tout au long de la démarche d'élaboration du PPS, ou en cas de difficultés particulières, par les Services régionaux de l'AFM.



Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon au ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

Ma fille peut-elle 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.

Les unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS)

Une jeune fille atteinte de dystrophinopathie et ayant des difficultés scolaires importantes 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 petits effectifs (12 élèves maximum). Encadrées par des enseignants spécialisés, elles proposent un enseignement adapté aux besoins des élèves. Chacun d'eux bénéficie, selon ses possibilités, de temps de scolarisation dans une classe ordinaire de l'établissement.

Un accompagnement spécifique

Dans tous les cas, l'élève atteinte de dystrophinopathie peut bénéficier, suite à la décision de la MDPH, d'un accompagnement permettant de répondre à ses besoins spécifiques (soins, soutien pédagogique, accompagnement éducatif, rééducations...).

- Ce soutien peut être assuré soit par un service de soins à domicile (Sessad : Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile), 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

Lorsque les difficultés liées à la dystrophinopathie sont très importantes, cela peut 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. L'enfant peut



aussi être scolarisée à temps partagé entre un établissement en milieu ordinaire et une structure spécialisée.

Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un **lycée** général ou professionnel (par exemple BTS ou classes préparatoires), les étudiantes atteintes de dystrophinopathie peuvent procéder à l'élaboration de leur **projet personnalisé de scolarisation** (PPS) en collaboration avec la MDPH, dans les mêmes conditions que pendant le cycle secondaire.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

- Les élèves/leurs 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 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 > Vos contacts > Services régionaux.

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.

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIERES

- 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'étudiante à l'université. Il peut s'agir de l'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'accueil à 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 <http://www.handi-u.fr/>



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

Les conséquences d'une dystrophinopathie, en particulier les difficultés pour se déplacer, la fatigue, les douleurs, la lenteur ou la maladresse des mouvements, les difficultés cognitives... peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle (choix de filière professionnelle, recherche d'emploi, reclassement...).

- Si la maladie évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles, rendant utiles des adaptations des conditions de travail. De nombreux dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.
- Pour les mères d'enfants atteints de myopathie de Duchenne, les soins qu'elles apportent à leur enfant en tant qu'aidante retentissent également fortement sur leur activité professionnelle : changement de poste, travail à temps partiel, arrêt de travail.

Concilier vie d'aidant et vie professionnelle

Lors d'une enquête réalisée par l'AFM-Téléthon, 63% des mères d'enfants atteints de myopathie de Duchenne avaient dû modifier leur activité professionnelle pour prendre soin de leur enfant : 36% ont arrêté totalement leur activité professionnelle, et 26% travaillent à temps partiel.

Les salariées en situation d'aidant peuvent demander des aménagements de leur poste de travail auprès de leur employeur.

WEB <https://www.aidants.fr/fiche-pratique-concilier-vie-daillant-et-vie-professionnelle>



Le médecin du travail en pratique

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

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

Adapter le poste de travail

Selon la sévérité de l'atteinte musculaire, les femmes atteintes de dystrophinopathie peuvent rencontrer des difficultés pour mener à bien leurs activités professionnelles. Le cas échéant, elles peuvent en informer leur employeur pour que celui-ci lui propose des solutions permettant de pallier cette situation : aménager le poste de travail ou reclasser la salariée à un poste adapté à ses capacités au sein de l'entreprise ou dans une autre entreprise.

- C'est le **médecin du travail** qui détermine, au sein de l'entreprise, les activités que la salariée 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.

La reconnaissance de la qualité de « travailleur handicapé » (RQTH)

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

Lorsque le retentissement de la maladie est tel qu'il devient difficile d'accomplir ses activités professionnelles, 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. Elle s'adresse à « *toute personne dont les possibilités d'obtenir ou de conserver un emploi sont effectivement réduites par suite de l'altération d'une ou plusieurs fonctions physique, sensorielle, mentale ou psychique* ».

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

WEB www.agefiph.fr.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

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...).
- 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 professionnelle (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.
- En théorie, 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

Les travailleurs en situation de handicap peuvent 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, accessibilité des lieux 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**.

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 femmes 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 ou d'une tablette numérique...).

Les candidates bénéficiant du statut de travail handicapé déposent une demande d'aménagement des épreuves jusqu'à trois semaines avant leur début. Elles 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 candidates 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'employée peut être titularisée.

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 en situation de handicap dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique (FIPHFP)**. Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site internet : **WEB** www.fiphfp.fr/.



Travailler dans la fonction publique en pratique

Si vous travaillez dans la fonction publique, adressez-vous au correspondant « handicap ». Il est le plus souvent intégré au service des ressources humaines.

Où se renseigner ?

- Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de dystrophinopathie 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 de France Assos Santé
WEB <https://www.france-assos-sante.org>

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Comment est organisée la recherche dans les dystrophinopathies ?

De très nombreuses équipes de chercheurs travaillent pour mieux comprendre le rôle de la dystrophine et identifier des pistes thérapeutiques permettant de compenser son absence (thérapies innovantes ou pharmacologie conventionnelle). Le plus souvent, ces équipes travaillent sur la myopathie de Duchenne. Les connaissances acquises grâce à leurs recherches profiteront à terme à toutes les formes de dystrophinopathies.

- 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 lors de colloques.

Des rencontres internationales

- Les chercheurs et cliniciens impliqués dans les dystrophinopathies 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.

Cet événement 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.

- Le Congrès international de la *World Muscle Society* (WMS) est un congrès annuel de référence sur les maladies neuromusculaires. La thématique de la dystrophie musculaire de Duchenne y est régulièrement 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 pédiatrie, de génétique...).

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 leurs travaux, échangent, nouent des relations de travail, et établissent des collaborations.

SOMMAIRE TABLE DES MATIERES

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/

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

- 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.

WEB www.sfmyologie.org/

- Au sein de l'AFM-Téléthon, le Groupe de Réflexion et d'Actions dédié aux dystrophinopathies (GRAD) réunit chercheurs, professionnels impliqués dans la prise en charge de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker et représentants de personnes qui en sont atteintes (Groupe d'intérêt DMD/DMB). Ses objectifs sont d'identifier des pistes d'actions non encore explorées, en matière de recherche mais aussi de prise en charge, et de faire le point sur certains aspects négligés de la maladie.

WEB www.afm-telethon.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 le *Parent project muscular dystrophy* (PPMD) et la *Muscular Dystrophy Association* (MDA) en Amérique du Nord.

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

WEB <http://mda.org/>

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment participer à la recherche clinique ?

Beaucoup de questions relatives aux dystrophinopathies chez les femmes restent en suspens et pourraient faire l'objet de travaux spécifiques de recherche clinique. Les personnes concernées peuvent activement participer à cette recherche et ce de plusieurs manières.

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

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

Faire un don de tissu en pratique

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 l'adresse myobank-afm@institut-myologie.org. Myobank se met alors en contact avec le médecin pour organiser, dans des conditions réglementaires et sanitaires strictes, le recueil du matériel biologique (tissus, cellules, ADN), son stockage et son acheminement vers les équipes de recherche qui en font la demande.

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

>> [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

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

En se faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.

Vous pourrez alors être facilement identifiée si vous souhaitez être candidate à un futur essai clinique ou être enregistrée dans le registre français sur les dystrophinopathies.

Les bases de données sont particulièrement utiles pour accumuler les connaissances sur chaque maladie neuromusculaire. Il est ainsi possible, en



disposant d'un grand nombre de données chez un grand nombre de patients d'établir l'*histoire* dite *naturelle* de la maladie, ici des dystrophinopathies chez les personnes de sexe féminin.

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.

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, et 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*).

- Au début des années 1960, l'équipe de Georges Schapira et Jean-Claude Dreyfus (hôpital des Enfants-Malades, Paris) montre que chez les personnes atteintes de myopathies, les taux des enzymes musculaires, que l'on peut doser à partir d'une prise de sang, sont fortement élevées.

Cette technique est rapidement utilisée pour détecter si une femme dont un proche est atteint de myopathie de Duchenne, est porteuse ou non de l'anomalie en cause.

- Il faut attendre 1986 pour apporter, grâce à une approche moléculaire, une explication plus rationnelle aux dystrophinopathies. Par la méthode dite de « génétique inverse », le groupe du Professeur Kunkel à Boston aux États-Unis isole en effet le *gène* de la myopathie de Duchenne.

- 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.

- À partir de la fin des années 1990, des équipes commencent à étudier la fréquence des atteintes musculaires et cardiaques, leur degré de gravité et leur évolution sur un nombre plus important de femmes *symptomatiques* , atteintes de dystrophinopathie.

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

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



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 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).

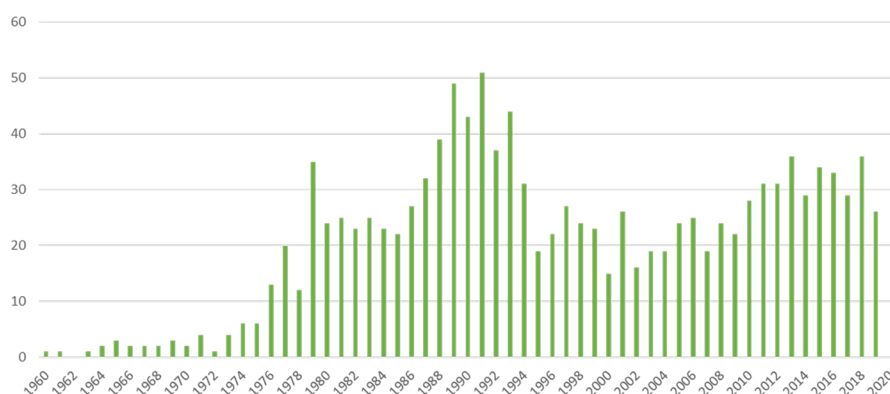
▪ Fin 2019, près de 80 essais cliniques étaient en cours ou en préparation dans la dystrophie musculaire de Duchenne de par le monde. Un pas après l'autre, ils nous rapprochent de la mise au point de traitements capables de guérir cette maladie.

*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.*

*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 MATIERES**



- Dosage des enzymes musculaires chez les femmes porteuses asymptomatiques
- Découverte du mécanisme d'inactivation du chromosome X
- Identification du gène *DMD* et de la dystrophine
- Description de l'atteinte cardiaque et musculaire chez les femmes à partir de larges cohortes.

PubMed est une base de données bibliographiques en ligne qui recense plus de 27 millions d'articles scientifiques. C'est le site de référence dans le domaine de la recherche en médecine et en biologie car c'est une des bases de données bibliographiques les plus complètes dans ce domaine et son moteur de recherche est très performant. Développé par la bibliothèque américaine de médecine (US National Library of Medicine), le site ne fonctionne qu'en anglais, même s'il intègre les articles publiés dans des revues importantes au niveau international, quelle que soit leur langue. Par ailleurs, si l'utilisation de PubMed est gratuite, l'accès au texte intégral d'un article peut être payant.

WEB <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>

Nombre de publications scientifiques sur les dystrophinopathies féminines enregistrées dans PubMed (interrogation du 6 octobre 2020)

Le sujet des femmes atteintes de dystrophinopathies semble intéresser un nombre plus important de chercheurs ces dernières années. À ce stade, il s'agit essentiellement de décrire, sous la forme d'études de cohorte, les différentes manifestations et l'évolution de la maladie. Les travaux plus fondamentaux sont plus rares.

Pour en savoir plus

Zoom sur ... la dystrophie musculaire de Duchenne et Zoom sur... la dystrophie musculaire de Becker

Deux documents de synthèse sur les dystrophinopathies chez les hommes ont été publiés : le Zoom sur... la dystrophie musculaire de Duchenne et le Zoom sur... la dystrophie musculaire de Becker. Ils présentent 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 ou une dystrophie musculaire de Becker.

Ces documents sont consultables et téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB [www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne](http://www.afm-telethon.fr/Maladies/Dystrophie_musculaire_de_Duchenne)

WEB [www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Becker](http://www.afm-telethon.fr/Maladies/Dystrophie_musculaire_de_Becker)

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 avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les dystrophinopathies sur une période d'un an.

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

WEB [www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophinopathies chez les femmes](http://www.afm-telethon.fr/Maladies/Dystrophinopathies_chez_les_femmes)


SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

Repères Savoir & Comprendre

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM-Téléthon. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux. Ils sont disponibles auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région ou en téléchargement sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** <http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

- | | |
|---|---|
| <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 ? • Devenir parents avec une maladie neuromusculaire • Diagnostic des maladies neuromusculaires • Domotique et maladies neuromusculaires • Douleur et maladies neuromusculaires | <ul style="list-style-type: none"> • Droit des patients et maladies neuromusculaires • Essais cliniques et maladies neuromusculaires • Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires • Emploi et maladies neuromusculaires • Financement des aides humaines • Fonction digestive et maladies neuromusculaires, • Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires • Handicap ou situation de handicap ? • L'annonce du diagnostic... et après • Le ballon insufflateur manuel : une ventilation de secours • Le muscle squelettique • Le système musculaire squelettique • Les aides humaines à domicile • Les essais thérapeutiques en questions |
|---|---|



- Lève-personne et maladies neuromusculaires
- Manutention des personnes
- Ordinateur et maladies neuromusculaires
- Organisation de la motricité
- Organisation des soins et maladies neuromusculaires
- Prévention et maladies neuromusculaires
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
- S'autoriser à souffler

- Salle de bain et maladies neuromusculaires
- Scolarité et maladies neuromusculaires
- Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
- Suivi gynécologique et maladies neuromusculaires : toutes concernées !
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires
- Vacances et maladies neuromusculaires
- Vaccination 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)

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 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)





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-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telathon.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/>Accueil](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>Allocation aux adultes handicapés\(AAH\)](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.

ANDROGENES

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

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://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 MESSAGER

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.

ARTHRODESE

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.

ASYMPTOMATIQUE

Une personne est dite **asymptomatique** lorsqu'elle ne présente aucun signe d'une maladie. Le terme est souvent employé dans le cadre de maladies génétiques familiales pour désigner les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique identifiée dans la famille sans pour autant présenter de symptôme de cette maladie. Si l'analyse génétique confirme qu'elle est porteuse de l'anomalie génétique en cause dans l'apparition de la maladie, elle est appelée « porteuse saine » ou « transmettrice », car cette anomalie a un risque d'être transmise à sa descendance.

AUTO-REEDUCATION

L'**auto-rééducation** est une rééducation pratiquée seul(e), en l'absence de professionnels de santé.

Elle permet d'entretenir les capacités motrices et d'agir contre les douleurs liées à la maladie.

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

BANQUE DE DONNEES UMD-DMD FRANCE

La **banque de données UMD-DMD France** (Universal Mutation Database-DMD), soutenue par l'AFM-Téléthon est dédiée aux anomalies génétiques du gène DMD. Elle collecte les données moléculaires génétiques et cliniques de personnes atteintes de dystrophinopathie et les met à la disposition de la communauté médico-scientifique.

WEB http://www.umd.be/DMD/W_DMD/ac_cueil_FR.html

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

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.

CEINTURE SCAPULAIRE - CEINTURE PELVIENNE

La **ceinture scapulaire** est la zone du corps humain qui relie les membres supérieurs au tronc : elle correspond à la région des épaules. La **ceinture pelvienne** relie les membres inférieurs au tronc : elle correspond à la région du bassin.

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.

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.

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)

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.

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.

DEFORMATIONS ORTHOPEDIQUES

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

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

DESADAPTATION A L'EFFORT

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

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

DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie





avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée.

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

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

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

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 PRÉ-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.

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.

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

DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

La **dystrophie musculaire de Duchenne** est la plus répandue des myopathies de l'enfant. Elle touche l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est due à une anomalie génétique dans le gène qui code la dystrophine. Seuls les garçons sont atteints. Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire.

[WEB](http://www.afm-telethon.fr) www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne.

DYSTROPHIES MUSCULAIRES DES CEINTURES

Les **dystrophies musculaires 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](http://www.afm-telethon.fr) www.afm-telethon.fr > Maladies neuromusculaires > Myopathies des ceintures.

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 de 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.

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.

ENREGISTREMENTS POLYGRAPHIQUES DU SOMMEIL

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.

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

Un **enregistrement polysomnographique** permet de détecter les troubles respiratoires survenant au cours du sommeil.



Réalisé en général au cours d'une nuit passée à l'hôpital, il associe l'enregistrement d'un ensemble de paramètres : stade de sommeil (électro-encéphalogramme, électro-oculogramme, rythme cardiaque (électrocardiogramme), qualité de la ventilation (flux aérien naso-buccal, saturation du sang en oxygène, mouvements thoraciques et abdominaux...).

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/

EXAMEN CLINIQUE

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

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

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

complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

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

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

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

➤➤ Évaluation de la fonction respiratoire dans les 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

FECALOME

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

FECONDEATION 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).

FILIERE DE SANTE MALADIES RARES NEUROMUSCULAIRES FILNEMUS

La **Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS**

anime, coordonne et favorise les échanges entre les acteurs participant au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche dans les maladies neuromusculaires (centres de références et centres de compétences, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, associations de personnes concernées...). Elle a été créée en février 2014, dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares 2011-2014.

WEB www.filnemus.fr

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





FLEXUM

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

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.

GENE

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

GENETICIEN CLINICIEN

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

HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE

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

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 gonflent les poumons et soulève le thorax, étirant doucement l'ensemble de la cage thoracique.

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

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

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)

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.

LITHIASIE URINAIRE.

Une **lithiasie 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.

LITHOTRITIE 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.

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](http://www.legifrance.gouv.fr)



**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.orphanet.fr

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

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.

Les Repères Savoir & Comprendre.

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

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

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

MUSCLES PROXIMAUX

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

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

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.

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.

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.

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 ÉQUIN

Le **piéd 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).

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.

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.

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.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROTEINE

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

Les Repères Savoir & Comprendre.

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

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

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

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.

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 génique. 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.

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.

SCOLIOSE

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

SPORADIQUE

Une maladie sporadique est une maladie qui touche quelques personnes de façon éparse, par opposition aux maladies qui sévissent de façon constante dans une région (maladies endémiques) ou aux maladies qui touchent en même temps un grand nombre d'individus (maladies épidémiques) ou encore aux maladies qui touchent plusieurs membres d'une même famille (maladies génétiques héréditaires).

STATUT DE TRAVAILLEUR HANDICAPÉ

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

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

SUPPLÉMENTS NUTRITIONNELS

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

SYMPTÔME

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui



constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

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).

SYSTEME 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.

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 GENETIQUE

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.

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

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

TISSU NODAL

Le **tissu nodal** du cœur est le tissu qui génère le rythme de contraction du cœur (nœud sinusal) et transmet l'influx nerveux dans le cœur. Il assure ainsi l'enchaînement harmonieux de la contraction des différentes parties du cœur (oreillettes, ventricules)..

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 gène 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.

TRAITEMENT 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.

TRANSIT

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

TRANSLECTURE

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.

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 défaillants.

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

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

➤ Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

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

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





Table des matières

Que sont les dystrophinopathies ?	3
Les dystrophinopathies peuvent-elles se manifester chez les femmes ?	3
Est-il fréquent qu'une dystrophinopathie se manifeste chez une femme ?	7
À quoi les dystrophinopathies sont-elles dues ?	8
Une dystrophine absente ou altérée	8
Le deuxième chromosome X ne suffit pas	9
Une possible diminution de la force musculaire, et parfois à terme des rétractions musculaires	12
La faiblesse peut toucher aussi le cœur	13
L'atteinte du système nerveux central est possible	13
Comment évoluent les dystrophinopathies chez les femmes ?	14
Une atteinte musculaire très variable	14
Une atteinte cardiaque souvent silencieuse	14
Une évolution non linéaire	14
Comment les dystrophinopathies se transmettent-elles ?	16
Le mode récessif lié au chromosome X	17
Évaluer le risque de transmission	19
Dans quelles circonstances le diagnostic de dystrophinopathie chez une femme est-il fait ?	20
À l'occasion d'une enquête familiale	20
Lors d'une consultation pour des difficultés musculaires	20
Lors d'une consultation pour des difficultés cardiaques ou cognitives	20
À l'occasion d'une révision de diagnostic	21
Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophinopathie chez une femme ?	22
Les études génétiques pour un diagnostic de certitude	23
Des examens d'orientation	24
Un diagnostic souvent facilement confirmé	27
Parfois, le diagnostic est difficile à établir	28
Que peut-on faire ?	29
Des corticoïdes pour ralentir l'évolution d'une myopathie de Duchenne chez une fille	30
Prise en charge cardiaque	31
Entretien la musculature	33
Si nécessaire, une prise en charge orthopédique entretient souplesse et amplitude des articulations	36
Prise en charge respiratoire	40
Prise en charge des difficultés cognitives	42
Prise en charge digestive	43
Prise en charge des difficultés urinaires	44
Prise en charge de la douleur	46
Fatigue, troubles du sommeil	48
En cas de grossesse	49
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?	51
Un suivi médical approprié	51
Dans la vie quotidienne	52

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),
- A-C Le Voyer (Affaires publiques, AFM-Téléthon),
- C Réveillère (psychologue, AFM-Téléthon),
- Dr JA Urtizberea (Institut de Myologie, Paris),
- 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.

Les contre-indications médicamenteuses.....	53
Les vaccinations.....	53
En cas de maladie.....	54
En cas d'urgence.....	54
En cas de fracture.....	54
En cas d'anesthésie générale.....	55
Améliorer son autonomie dans son environnement.....	56
Prévenir le risque de chutes en cas de difficultés à la marche.....	57
Faciliter les gestes du quotidien.....	58
Se déplacer en voiture.....	59
Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi.....	60
Faire face au(x) stress qu'une dystrophinopathie est susceptible de provoquer.....	62
Au moment du diagnostic.....	63
Face à l'évolution de la maladie.....	65
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique.....	66
Se ressourcer.....	67
Conseil génétique.....	69
La consultation de conseil génétique.....	69
Diagnostic prénatal.....	70
Diagnostic pré-implantatoire.....	72
Diagnostic pré-symptomatique.....	73
Où consulter, quand et comment ?.....	74
Un réseau de spécialistes.....	74
Une surveillance régulière.....	75
Des équipes-ressources pour vos professionnels de santé de proximité.....	76
Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec une dystrophinopathie.....	77
Remboursement des soins médicaux.....	77
Demandes de compensation du handicap.....	79
Scolarité.....	80
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap.....	85
Où se renseigner ?.....	88
Comment est organisée la recherche dans les dystrophinopathies ?.....	89
Comment participer à la recherche clinique ?.....	90
Un peu d'histoire.....	92
Le bond en avant de la génétique.....	92
Une recherche de traitements très active.....	92
... et très diversifiée.....	93
Pour en savoir plus.....	94
Zoom sur ... la dystrophie musculaire de Duchenne et Zoom sur... la dystrophie musculaire de Becker.....	94
Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker.....	94
Repères Savoir & Comprendre.....	94
Numéros de téléphone utiles.....	95
Sites internet.....	95
Glossaire.....	96