

myoline

N°8

Août./Sept. 1993

Tous à table !

Les maladies neuromusculaires retentissent fréquemment sur l'équilibre nutritionnel, tant par la restriction des possibilités d'alimentation autonome que par les modifications intriquées de composition corporelle (amyotrophie liée à la maladie, excès ou insuffisance d'apports caloriques).

L'évaluation de l'état nutritionnel repose sur la surveillance régulière du poids. Dans la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD), la courbe des carnets de santé peut être remplacée par celle calculée par Griffiths et Edwards¹, tenant compte de l'amyotrophie liée à la maladie. Pour les autres maladies, le poids "idéal" correspond au compromis entre les possibilités motrices de la personne et le poids minimum, en l'absence de carence en nutriments.

Prévenir l'obésité

La réduction d'activité physique, sans une restriction parallèle des apports alimentaires, peut faciliter la prise de poids. La période d'arrêt de marche s'accompagne fréquemment dans la DMD de prise de poids excessive (44 % des garçons concernés à l'âge de 12 ans²). Une fois constitué, ce surpoids reste difficile à réduire : il est donc primordial d'en éviter la survenue par une information précoce des enfants et des familles, et une surveillance régulière du poids dans les périodes à risque.

En cas de prise de poids excessive, les régimes amaigrissants trop stricts risquent de majorer l'amyotrophie primitive par effet de jeûne. Une perte de poids lente et régulière ne semble pas avoir cet effet (environ 2 kg par mois)³.

La dénutrition

C'est une complication fréquente dont les causes, parfois multiples, se situent à diverses étapes de l'alimentation : perte d'autonomie rendant difficile le seul acte de porter les aliments à la bouche, fausses routes gênant l'utilisation des aliments en bouche (temps buccal de déglutition) et la déglutition elle-même, perturbation de la motricité digestive... Des carences secondaires en micronutriments (vitamines, oligo-éléments) doivent en

être recherchées et corrigées, dans les situations de dénutrition ou d'apports alimentaires très restreints.

Des solutions pratiques

Pour amener les aliments à la bouche, des couverts, des assiettes et des verres adaptés existent : les couverts et les verres sont allégés et ont des formes ergonomiques facilitant la préhension. Il existe des orthèses moulées pour couverts. Les assiettes sont antidérapantes, leurs bords sont larges et surélevés, permettant de charger les aliments plus facilement sur la fourchette. La surélévation de l'assiette réduit la distance. Les feeders à commande électrique facilitent la mise en bouche des aliments en suppléant la force musculaire des membres supérieurs. La paille facilite la prise de boisson. L'utilisation des aliments en bouche (temps buccal de déglutition) peut être facilitée par l'adaptation de la texture des aliments (voir encadré p.2) mais aussi par le rétablissement d'un état dentaire correct, le traitement d'une candidose buccale ou la compensation d'une insuffisance salivaire.

Les fausses routes sont une complication fréquente dans certaines maladies neuromusculaires (myotonie de Steinert, dystrophie musculaire oculopharyngée, myasthénie).

L'adaptation de la texture des aliments peut là encore intervenir, en déterminant la consistance qui occasionne le moins d'incident. La position du corps, tout comme les conditions dans lesquelles sera pris le repas (ambiance, calme...) sont déterminantes.

Si la rééducation de la déglutition n'a pas encore trouvé sa place dans les maladies neuromusculaires, certaines situations peuvent être améliorées par une myotomie cricopharyngée qui lève l'obstacle relatif constitué par le sphincter supérieur de l'œsophage.

suite page 2

EDITO

Si la génétique "révolutionne" les pratiques médicales, amenant à des révisions de la nosologie, apportant des hypothèses physiopathologiques nouvelles débouchant encore trop peu sur des traitements prometteurs (voir, au centre, notre compte rendu flash sur le 5ème colloque national sur les maladies neuromusculaires), les techniques de prise en charge des maladies neuromusculaires font aussi des progrès. A vous de ne pas passer à côté en les intégrant à vos pratiques de soins, vous pourrez dire, comme B. Barataud à l'ouverture du 5ème colloque : *"...Nous avons eu raison d'y croire, d'y croire, et d'y croire encore."*

HR ■



SOMMAIRE

• Tous à table !.....	1
• Ce qui apparaît... et au delà.....	2
• Les groupes de travail.....	2
• Prescrire un support de bras.....	3
• Agenda.....	4
• Annonces.....	4
• Parutions.....	4

ge. Dans tous les cas, les manoeuvres de Heimlich et les techniques de désencombrement peuvent limiter la gravité des fausses routes.

Les techniques d'alimentation non orale ont leur place quand l'alimentation orale devient trop dangereuse ou laborieuse, ou quand surviennent des complications liées à la dysphagie : infections pulmonaires, perte de poids, épisodes d'asphyxie. La gastrostomie cutanée est une voie de choix, évitant les complications infectieuses liées au port prolongé de sonde nasogastrique. Elle est actuellement réalisable par voie endoscopique, particulièrement intéressante dans les maladies neuro-musculaires.

TNW ■

(1) Griffiths R.D., Edwards R.H.T. A new chart for weight control in Duchenne muscular dystrophy. *Arch. Dis. Child.* 1988, 63 : 1256-1258.

(2) Willig T.N., Carlier L., Legrand M. et al. Nutritional assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev. Med. Child. Neurol.* in press.

(3) Edwards R.H.T., Round J.M., Jackson M.J. et al. Weight reduction in boys with muscular dystrophy. *Dev. Med. Child. Neurol.* 1984, 26 : 384-390.

PSYCHOLOGIE

Ce qui apparaît...et au-delà

Les études sur les répercussions psychologiques dans l'Amyotrophie Spinale Infantile sont unanimes : aucun déficit cognitif (1) n'est présent . Mais attention aux signes de malaise émotionnel !

Sur le plan cognitif, les divers contenus d'apprentissage (mathématiques, lecture, écriture, orthographe) ne posent aucune difficulté particulière d'acquisition. La scolarité est bien investie.

Sur le plan émotionnel, si la maladie amène l'enfant ou l'adolescent à s'organiser psychologiquement pour lutter contre certains affects douloureux (angoisse et dépression), il n'existe ni trouble psychologique majeur ni profil psychologique spécifique.

Chez les jeunes enfants, le "holding" est modifié et prolongé. La peur de tomber les confronte à des angoisses archaïques qui peut gêner le processus de séparation-individuation. Ils se représentent les adultes à la fois, comme dotés de pouvoirs magiques (très puissants, invulnérables, immortels) et comme "instruments" indispensables au quotidien. Le corps est souvent intégré dans un monde de fantaisie. Sur le plan relationnel, une tendance à exercer un contrôle sur les

autres a été souvent retrouvée par les auteurs pour pallier la déficience physique. Mécanismes de clivage, de déni, de projections, défense hypomaniaque sont des stratégies défensives parfois utilisées.

A l'adolescence, l'appréhension de la réalité extérieure et intérieure s'appuie sur une démarche de rationalisation et d'intellectualisation. Le détachement émotionnel apparent qui se manifeste alors peut masquer un état d'angoisse, voire une dépression.

L'état de malaise se repère par une modification des relations et du comportement (besoin de contacts et de contrôle sur l'autre exacerbé ou au contraire retrait et isolement, attitudes agressives, comportements phobiques). Des troubles fonctionnels peuvent apparaître : problème de sommeil, changement dans les habitudes alimentaires, modification du rythme cardiaque (tachycardie...).

Comme dans d'autres maladies neuromusculaires, la prise en charge doit inclure un échange direct avec l'enfant sans toujours passer par ses parents et proposer un cadre d'écoute psychologique lors des moments de malaise intense.

CR ■

(1) Seule une équipe met en évidence, lors d'une épreuve de langage oral, un déficit de fluidité verbale.

VIENT DE PARAÎTRE...

L'utilisation des aliments en bouche peut être rendue plus aisée grâce à une adaptation de leur consistance tout en conservant une présentation agréable. Premier ouvrage en français abordant l'adaptation de l'alimentation, "Tous à table" vous propose environ 200 recettes de cuisine à texture adaptée, différentes aides techniques pour l'alimentation, la liste des suppléments caloriques industriels... Présentation et saveurs sont essentielles pour retrouver l'envie de manger. Grâce aux recettes proposées dans l'ouvrage, peuvent être élaborés des menus de tous les jours, convenant à toute la famille et permettant à la personne handicapée de vaincre les difficultés pour mâcher ou avaler. L'ouvrage est en outre un support à l'imagination pour puiser dans le patrimoine des recettes que tous connaissent, et en adapter la préparation.

"Tous à Table : cuisine adaptée aux difficultés d'alimentation"- AFM-APF Eds, Paris, 1993, 183 p.

Disponible sur commande auprès de l'APF, 17, Boulevard Auguste Blanqui, 75013 PARIS, au prix de 80 francs + frais de port (20 francs)

LES GROUPES D

Dans le but de faire progresser la connaissance et les pratiques de soins dans les maladies neuromusculaires, l'AFM rassemble des chercheurs et des cliniciens autour des thèmes prioritaires de préoccupation : respiration, sommeil, nutrition, anesthésie, ORL-stomatologie, et myasthénie. Les équipes souhaitant participer à ces travaux peuvent contacter le Service des Affaires Médicales au (1) 69 47 28 01

■ CARDIOLOGIE

Le groupe cœur, créé par A. BAROIS et K. SCHWARTZ, est actuellement sous la responsabilité de D. DUBOC. Il rassemble tous les trois mois un groupe d'experts auxquels se joignent des cardiologues mais également des réanimateurs et des anesthésistes souvent confrontés aux problèmes cardiaques des patients neuromusculaires.

La myopathie de Duchenne a fait l'objet de nombreux travaux au sein du groupe. Un calendrier de surveillance cardiologique a été établi essentiellement à la demande des anesthésistes afin de leur éviter d'avoir à prendre en charge des enfants encore jeunes et atteints d'une cardiopathie déjà évoluée.

A cette occasion l'évolution naturelle de cette cardiopathie a pu être étudiée sur un nombre important d'enfants : la dysfonction ventriculaire gauche s'est révélée être précoce et progressive. Dans 20 à 50 % elle est responsable du décès.

...une aide mécanique et électrique aux mouvements de bras

Les supports ou les systèmes de suspension de bras sont des appareils destinés à soutenir le poids du bras et de l'avant-bras. En diminuant les forces de frottement et en supprimant la pesanteur, ils facilitent la mobilité de l'épaule et du coude.

Pour l'utilisateur, c'est un gain d'autonomie dans la réalisation d'activités sur un plan horizontal et parfois, dans l'acte de s'alimenter.

Différents systèmes ont été mis au point : le bras repose sur un support (feeders ou support de bras) fixé sur l'accoudoir du fauteuil ; il peut être maintenu en suspension au moyen d'un étrier relié à une potence. La force de levage ou traction de la corde est parfois réglable par un dynamomètre (équilibreur de charge) ou un contre-poids (potence à fléau).

Dans certains cas, il est nécessaire de réhausser le plan de travail par une tablette sur le fauteuil pour faciliter l'utilisation du support de bras.

Si les fixations des supports de bras sont

conçues a priori pour les fauteuils roulants à structures tubulaires, elles peuvent être aménagées par un professionnel pour s'adapter aux autres types de fauteuil. Un support universel est à l'étude pour pallier ces difficultés.

MB ■

L'AFM a recensé les appareils disponibles sur le marché français et en propose l'évaluation dans le "guide des supports de bras-feeders, systèmes et potences de suspension" (janvier 1991-réactualisation en cours). Ce guide est disponible auprès du Service des Aides Techniques de l'AFM. Renseignements au (1) 69 47 28 28

L'étude et le bilan des possibilités gestuelles restantes de l'individu conditionnent la prescription d'un support de bras. Ces dispositifs demandant en général un réglage précis, l'avis d'un professionnel de la réadaptation ainsi que l'essai du matériel par le futur utilisateur seront déterminants dans le choix (1).

Les orthèses ne sont pas inscrites à la nomenclature du cahier des charges de la Sécurité Sociale et ne sont donc pas remboursées. Cependant, sur présentation d'un devis, elles peuvent faire l'objet d'une prestation spéciale.

Conformément à l'arrêté du 5 février 1991 (Journal Officiel du 13 février 1991, p.2194) les aides mécaniques et électriques aux mouvements de bras sont soumises au taux réduit de la TVA (5,5%).

(1) Voir encadré ci-contre

TRAVAIL DE L'A.F.M.

Un essai multicentrique (Lille-Lyon-Meaux-Paris-Tours) de prévention de la dysfonction ventriculaire gauche a été ainsi mis en place cette année par D.Duboc et H.M.Bécane.

Cette étude a pour but d'évaluer les effets primitifs des inhibiteurs de l'enzyme de conversion prescrits précocément aux jeunes garçons âgés de 10 à 13 ans dont la fonction ventriculaire gauche est encore préservée. L'étude est prévue pour 3 ans.

La mort subite de ces enfants, loin d'être exceptionnelle, reste encore souvent inexpliquée. La recherche systématique de potentiels tardifs à l'aide d'une amplification et du moyennage informatisé du signal électrocardiographique, est pratiquée par un certain nombre d'équipes. Elle a pour but de mettre en évidence un éventuel marqueur d'arythmie potentiellement létale. Il reste cependant à définir ces critères de normalité et de positivité chez l'enfant, ce à quoi travaille l'équipe du Château des Côtes (V.Lucet et I.D'Enjoy).

La mort subite des patients atteints de maladie de Steinert fait également l'objet d'essais multicentriques(A.Lazarus et J.Varin). Les troubles conductifs sévères sont bien connus mais souvent de survenue imprévisible : des arythmies graves, ventriculaires essentiellement, ont également été décrites. La fréquence réelle et le mécanisme responsable de ces décès sont encore loin d'être clairement établis. Les investigateurs se proposent d'implanter chez les patients atteints de myotonie de Steinert, choisis selon des critères cliniques et/ou électriques préalables, un boîtier de stimulation doté d'une fonction Holter permettant de documenter les épisodes de bradycardies et/ou de tachycardies sévères potentiellement létaux. Le but de cette étude prospective est de prévenir au mieux ces épisodes par un traitement adapté. L'étude débute cette année et le suivi prévu est de 5 ans.

Outre l'élaboration et la mise en place d'essais cliniques, le groupe tente d'évaluer

de nouvelles techniques dans le cadre du suivi des myopathes, comme la tomographie par émission de positons et la spectroscopie RMN.

En juin 1992, la première journée consacrée à la cardiologie dans les maladies neuromusculaires a eu lieu. Un résumé des principales interventions fera l'objet d'un article dans l'un de nos prochains numéros.

HMB ■

Bulletin d'abonnement

myoline

**A.F.M.
BP 59**

91002 EVRY Cedex

A SUIVRE...
EUROMEDECINE 93
 2ème Assises de Génétique Humaine
 10-13 Novembre 1993 à Montpellier
 Renseignements au (1) 43 54 30 99

JOURNEE ANTADIR/AFM

Les hyperinsufflations périodiques par relaxateur de pression sont un élément important de la prise en charge respiratoire des enfants atteints de maladies neuromusculaires, tant dans l'aide à la mobilisation thoracique, que dans l'aide au drainage bronchique.

Si la prescription de relaxateurs de pression à domicile a augmenté depuis quelques années, leurs indications précises, leurs limites, leur méthodologie de réglage et d'utilisation restent mal connues. Cette imprécision nuit à la bonne qualité de la prise en charge et freine son essor.

Dans le but de faire le point sur l'état actuel des connaissances et d'informer les professionnels, l'ANTADIR et l'AFM organisent une journée médico-technique et pratique sur les indications et l'utilisation des relaxateurs de pression à domicile mardi 19 octobre 1993 à la Faculté de médecine Xavier Bichat.

(voir agenda)

PARUTION...

● Le texte intégral des journées d'orthopédie consacrées aux myopathies congénitales et dystrophies musculaires congénitales (Saint-Mandé, les 22 et 23 novembre 1991) est disponible sur demande (contre 30F pour frais de port) auprès du Service des Affaires Médicales de l'AFM- BP.59 - 91002 EVRY Cedex. Renseignements au (1) 69 47 29 52

BULLETIN D'ABONNEMENT

☐ Je m'abonne à Myoline : 1 an : 60 F (6 numéros)
 (vente au numéro : 12 F)
 Je joins mon règlement de 60 F

Nom.....

Prénom.....

Profession

Adresse et code postal

.....

.....

☐ Je désire recevoir une facture

La loi informatique et liberté du 06/01/78, vous permet d'opérer vos droits d'accès, de rectification et de suppression de vos données. Vous pouvez adresser à l'Association Française contre les Myopathies

L'AFM lance aujourd'hui la collection des
MONOGRAPHIES Myoline avec :

- **Dystrophie myotonique de Steinert**
- **Myasthénie**

Les MONOGRAPHIES *myoline* ont pour vocation de délivrer des informations utiles aux professionnels médicaux et paramédicaux qui font le diagnostic, suivent et traitent des personnes atteintes de maladies neuromusculaires.

Chaque MONOGRAPHIE *myoline* rassemble les connaissances scientifiques, médicales et psycho-sociales spécifiques à la maladie. Pour en faciliter l'accès et la mise à jour, les monographies se présentent sous forme de classeurs.

Elles sont disponibles sur demande auprès du Service Myoline. Renseignements au (1) 69 47 29 10. Chaque monographie est vendue au prix de 190 FF TTC (+ 30 FF de frais d'envoi).

En préparation :

- **Paralysies périodiques,**
- **Cytopathies Mitochondriales**
- **Amyotrophies Spinales Infantiles**

AGENDA

● **Salon Mieux-Vivre - du 23 au 25 septembre 1993 à Rennes**
 (renseignements au 99 36 59 59)

● **2ème Colloque International sur le traitement des dystrophies musculaires - du 1er au 4 octobre 1993 à Ischia (Italie)**
 (renseignements au 081/741 47 75 (télécopie))

● **Journées Parisiennes de Pédiatrie - les 9 et 10 octobre 1993 à Paris**
 (renseignements au (1) 43 25 90 56 (télécopie))

● **Journée ANTADIR/AFM - le 19 octobre 1993 à Paris**
 (renseignements au (1) 46 33 02 40)

● **Handysinsertion - les 17 et 18 novembre 1993 à Lyon**
 (renseignements au 78 93 13 38)

● **Entretiens de la Fondation Garches - les 25 et 26 novembre 1993 à Paris-La Défense**
 (renseignements au (1) 47 41 93 07)

myoline

A.F.M.

Association loi 1901 reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale

B.P. 59 - 91002 Evry Cedex

Directeur de la publication : Bernard BARATAUD

Directeur de la rédaction : Hélène RIVIERE

Rédacteur en chef : Clara DELPAS

Ont collaboré à ce numéro :

Henri-Marc BECANE

Mette BENDIX

Jacques PAULUS

Christian REVEILLERE

Thibaut-Noël WILLIG

Secrétariat de rédaction et maquette :

Isabelle GUILLERMIN

Impression : T2B&H- Paris

Dépôt légal : Septembre 1993

I.S.S.N. : 1169-5498

Commission Paritaire : AS n° 73785

Reproduction sans but lucratif autorisée avec mention de l'origine.