

# myoline

N°21

Oct./Nov. 1995

## Maladie génétique et transmission intergénérationnelle

**Bien souvent, l'étude attentive de ce qu'on appelle la transmission montre qu'un "mandat", qui n'est pas seulement celui de la maladie familiale, est imposé à l'enfant. Sa destinée consiste aussi à lui faire porter le poids des "fautes" des générations précédentes.**

Lorsqu'une maladie génétique survient dans une famille, le caractère manifestement biologique de sa transmission devrait en principe déculpabiliser les parents. Malheureusement, leurs conflits infantiles non résolus, désormais refoulés et oubliés, les accablent d'un sentiment de culpabilité qui vient expliquer la survenue d'une maladie génétique dans leur postérité : ils se demandent ce qu'ils ont fait au ciel pour que survienne un tel malheur et ils vivent la maladie comme une punition méritée.

Tout se passe comme s'ils n'avaient pas le droit d'être parents. L'enfant, portant tout le poids de cette transmission "intergénérationnelle", est investi alors d'une tâche qu'il ne peut assumer.

### Un exemple caractéristique

Un bébé est vu avec son père et sa mère. Celle-ci a peur de lui nuire et s'écarte de lui dès qu'il la touche. Il est porté par son père. Le père raconte sa vie : il n'est pas mineur comme l'ont été son père et ses aïeux et ne se sent donc pas un vrai homme. Le couple a perdu un bébé mort subitement d'une maladie génétique. La jeune femme a d'autant plus peur d'avoir fait du mal à celui qui est mort qu'elle se reproche beaucoup d'avoir voulu être enceinte de ce premier bébé, au moment où sa mère lui annonçait la séparation d'avec son père : elle aurait dû attendre au lieu de faire un enfant pour montrer à sa mère qu'elle avait un mari.

Le bébé, âgé de cinq mois, s'agite à tel point que la mère le prend dans les bras où il se raidit : les interactions sont dysharmonieuses. Mon intervention consiste à caresser la tête du bébé et à lui dire : "Tu es un beau bébé et ta mère t'aime beaucoup". L'enfant se calme, tourne sa tête vers moi et nous avons des échanges verbaux. La mère se détend et berce son bébé bien lové contre sa poitrine. Je me tourne alors vers le père et lui dis : "Votre bébé danse avec votre femme".

Il me répond : "Heureusement, car moi, je n'aime pas danser."

La tâche qui est imposée au bébé risque d'être insurmontable :

- d'une part, parce que sa naissance est la preuve que sa mère a une vie sexuelle que n'a plus sa grand-mère maternelle ;
- d'autre part, parce qu'il est chargé par son père, qui se déclare non-viril, d'exercer la fonction de danseur. Il lui dirait : "je n'aime pas danser, danse avec ta mère : elle aime ça" ;
- enfin, on voit le poids que porte ce bébé qui a été conçu pour consoler les parents de la mort de celui qu'il est venu "remplacer".

Cet exemple montre la difficulté qu'éprouve tout homme, à savoir s'identifier à son propre père et, de ce fait, à assumer un rôle viril de père. On voit aussi comment une jeune femme estime qu'elle a fait une faute en concevant un enfant au moment où elle a appris que sa mère se séparait de son mari.

Ce poids de la transmission intergénérationnelle pesait lourdement sur "l'arbre de vie" de ce bébé et lui conférait un mandat impossible à remplir : être à la fois fils et père.

Il fallait aider ces parents à résoudre leurs conflits infantiles que ce bébé ne pouvait assumer. Ainsi, un travail "d'accompagnement" psychologique peut permettre à ces parents d'échapper au poids d'une culpabilité dont les causes doivent être éclairées. Ils pourront ainsi jouer efficacement leur rôle auprès d'enfants qu'il leur faut aider quotidiennement. Leur amour pourra alors se manifester en dépit des conditions difficiles de leur vie auprès d'un enfant chroniquement malade.

Pr. Serge **LEBOVICI** ■  
Professeur émérite de psychiatrie  
de l'enfant et de l'adolescent  
Université Paris-Nord

### EDITO

**Faire face à une maladie chronique invalidante passe notamment par le sentiment d'emprise que l'on peut avoir sur cet événement de vie. Un façon d'avoir de l'emprise sur sa maladie et de mieux la "gérer" est de bien en connaître les effets et les moyens qui permettent d'en diminuer les conséquences .**

**D'où l'importance de l'information des malades et de leur entourage.**

**Les "Repères Myoline", rédigés dans ce but, peuvent venir en soutien du dialogue que vous avez avec vos malades.**

**En dernière page, vous avez toutes les informations pour vous les procurer.**

HR ■



### SOMMAIRE

- Transmission intergénérationnelle .....1
- Curarisation et MNM .....2
- Une étude à l'hôpital.....2
- Les enquêtes AFM.....2-3
- Prescrire... une gastrostomie .....3
- Flash sciences.....4
- Parution.....4

# Curares et maladies neuromusculaires

**Du fait des anomalies siégeant au niveau de la transmission neuromusculaire ou du muscle lui-même, l'utilisation des curares impose une vigilance particulière lors de l'anesthésie de patients atteints de maladies neuromusculaires. L'emploi de la succinylcholine est formellement contre-indiqué dans les myopathies. La règle générale est la titration de curares de durée intermédiaire sous monitoring de la curarisation.**

**D**ans la myasthénie, le risque de décompensation respiratoire post-opératoire, lié à la fatigabilité de la musculature striée, est accru par une utilisation inadaptée des curares. Il existe une résistance à la succinylcholine, mais un bloc de phase 2 (de type non dépolarisant) est possible, allongeant de façon imprévisible le temps de récupération de la force musculaire initiale. A l'inverse, on observe une sensibilité accrue aux curares non dépolarisants avec risque de surdosage et donc prolongation de la curarisation de façon imprévisible, d'où la nécessité d'un monitoring systématique de la curarisation durant toute la période opératoire ainsi qu'au réveil. D'une manière générale, et si le type de chirurgie le permet, l'utilisation des curares est à éviter chez le myasthénique. Au réveil, l'extubation précoce est préférée chaque fois que les éléments cliniques et la saturation en oxygène (SpO<sub>2</sub>) le permettent. Au moindre doute, la ventilation assistée est poursuivie. Le retour à une fonction respiratoire normale dépend de la gravité de la maladie, des traitements en cours (anticholinestérasiques en particulier) et du retentissement du geste chirurgical sur la fonction respiratoire. Le traitement par les anticholinestérasiques, arrêté en principe la veille de l'intervention, doit être repris le plus tôt possible en fonction des données cliniques.

Dans les maladies musculaires, les données sur l'utilisation des curares sont peu nombreuses. La succinylcholine est formellement contre-indiquée en raison du risque d'hyperthermie maligne<sup>(1)</sup>. Une augmentation de la sensibilité aux curares non-dépolarisants a été décrite chez des patients atteints de myopathie de Duchenne et de dystrophie myotonique de Steinert. Chez ces patients, l'utilisation des anticholinestérasiques peut être responsable de bloc neuromusculaire de type dépolarisant et de contractures musculaires généralisées déconseillant leur utilisation. L'emploi de doses adaptées (titration) de curares non dépolarisants de durée intermédiaire associés au monitoring permet une curarisation dans de bonnes conditions de sécurité.

**Dr. Benoît PLAUD** ■  
Chef de Clinique-Assistant,  
Service d'Anesthésie-Réanimation,  
Hôpital Beaujon (Paris)

(1) *Myoline*, 1993, 5 : 1, 2 et 3 (02-03/93)  
*Myoline*, 1994, 10 : 1 (12/93-01/94)

Vous êtes anesthésiste ?

Un groupe de travail d'anesthésistes se réunit régulièrement pour mettre en commun l'expérience de chacun sur les maladies neuromusculaires.

Renseignements (1) 69 47 29 51

## PSYCHOLOGIE

# Un étude en milieu hospitalier

**Une étude, effectuée dans le service de réanimation médicale du Pr Gajdos auprès de 30 personnes, en situation d'hospitalisation et de crise myasthénique, avait pour objectif de comprendre et d'évaluer les répercussions psychologiques de la myasthénie<sup>(1)</sup>. Elle met en évidence la présence de troubles de l'humeur et/ou les difficultés à faire face à des situations sociales et relationnelles complexes.**

**A**nalysés à la lumière du Rorschach<sup>(2)</sup> interprété selon le système intégré de J.E. Exner, ces troubles et/ou ces difficultés sont présents chez 80 % des personnes examinées. Ainsi, 11 personnes ont des difficultés à faire face, 8 sont chroniquement déprimées, 5 sont chroniquement déprimées et ont des difficultés à faire face et 6 n'ont ni dépression ni difficultés à faire face. Ce dernier groupe a la particularité d'avoir une très bonne vitalité relationnelle et de se représenter les relations avec les autres comme positives malgré une estime de soi fragile.

La dimension dépressive représente 47 % du groupe testé. Face à un contrôle émotionnel difficile associé à une estime de soi négative et à la présence fréquente d'idées noires et pessimistes, ces personnes se défendent en surinvestissant l'intellectualisation et en se retirant du contexte social.

Des difficultés intenses à faire face aux

situations sociales et relationnelles complexes sont présentes chez 53 % des personnes interrogées. Elles sont situationnellement et chroniquement stressées, et cela d'autant plus qu'elles ont peu de capacités à lier et à traiter divers stimuli complexes. Elles se défendent en mettant à distance toutes situations relationnelles complexes, chargées émotionnellement. En ce sens, leur vitalité relationnelle est gravement altérée.

Ce constat suggère une vigilance toute particulière, tant sur le plan psychologique que médical. En effet, les répercussions psychologiques du syndrome myasthénique peuvent se traduire dans des termes différents : fond thymique dépressif et douloureux, débordement émotionnel, chute de la vitalité relationnelle, tolérance au stress difficile et risque de désorganisation. Elles peuvent prendre la forme de décharges comportementales dans l'action, engendrant ainsi un risque d'aggravation somatique notamment sur le plan musculaire.

Par ailleurs, une étude est en cours actuellement pour identifier, parmi les particularités psychologiques individuelles et environnementales, celles qui apparaissent comme facteurs de protection de santé.

**Evelyne RENARD** ■  
Psychologue clinicienne, Sce de Réa. Méd.,  
Hôpital Raymond Poincaré (Garches)

(1) Etude réalisée par Evelyne Renard et Hervé Bénoni, Professeur à l'Université de Bourgogne

(2) Test projectif qui mesure la dynamique psycho-affective de la personne

## L E S E N

Pour appréhender le mieux possible la complexité et la réalité des maladies neuromusculaires, l'AFM recueille non seulement l'expérience des professionnels mais aussi le vécu des personnes atteintes de ces maladies.

Ces informations permettent d'orienter le travail de l'AFM et des professionnels s'intéressant aux maladies neuromusculaires pour une amélioration de la qualité de vie des malades, des pratiques médico-sociales et une accélération de la recherche.

### ■ FSH : PREMIERS RÉSULTATS

271 personnes atteintes de dystrophie facio-scapulo-humérale (FSH), 44% d'hommes et 56% de femmes âgés en moyenne de 45 ans, ont répondu à un questionnaire diffusé par l'AFM auprès de ses adhérents ou des personnes connues des SRAI et des délégations de l'AFM.

Compte-tenu de l'estimation de la prévalence de la FSH en France, cet échantillon représente 10% de la population française des personnes atteintes de FSH. Conformément à ce qui est classiquement décrit, près de la moitié des sujets ayant répondu ont une atteinte importante des fessiers (23,8% ne peuvent pas se relever d'un siège et 30% ont besoin de donner un "coup de rein" et d'un appui pour le faire). Cependant, cette population semble comprendre davantage de formes graves : 19% des sujets ne

# ... une alimentation artificielle par gastrostomie

**L'évolution des maladies neuromusculaires peut se compliquer de difficultés d'alimentation nécessitant la mise en place d'une alimentation non-orale, dès lors qu'existent des fausses routes répétées mettant la vie en danger**

**D**ans les atteintes du temps postérieur de la déglutition, plusieurs phénomènes peuvent coexister : des troubles de propulsion pharyngée des aliments entraînant une stase (avec reflux nasal en cas d'incompétence vélaire), une atonie avec dilatation des sinus piriformes et des vallécules et accumulation de débris alimentaires dans cette région), un défaut de fermeture des voies aériennes lors de la déglutition entraînant des fausses routes directes, une dysmotricité œsophagienne à l'origine de sensations de blocage des aliments ou de reflux.

Ces différentes perturbations, associées aux atteintes du temps extra-buccal et du temps antérieur peuvent aboutir à des situations de fausses routes répétées avec surinfection respiratoire ou de dénutrition par arrêt quasi complet de l'alimentation orale. Une technique d'alimentation artificielle doit alors être proposée, ce d'autant qu'il existe une perte de poids rapide, des épisodes de fausse route ou de surinfection respiratoire inhabituelle.

L'alimentation par sonde nasogastrique ne peut, dans cette situation, être qu'une

solution temporaire. Elle expose en effet à une surinfection des sinus de la face et de l'oreille moyenne, et est souvent perçue comme un obstacle supplémentaire dans la vie relationnelle.

La voie idéale d'administration d'une alimentation non-orale est donc la gastrostomie, notamment par l'intermédiaire d'une pose pérendoscopique.

Cette technique semble actuellement sous-employée en France dans les maladies neuromusculaires, à l'exception de quelques centres. Elle a de réelles indications aussi bien dans des maladies de l'enfant avec atteinte de la musculature oro-pharyngée (amyotrophie spinale infantile, myopathies congénitales), que chez l'adulte (dystrophie musculaire de Duchenne, sclérose latérale amyotrophique, dystrophie musculaire oculopharyngée).

Elle permet de rétablir des apports caloriques quotidiens suffisants, sans exposer le malade à des fausses routes quotidiennes mettant sa vie en danger.

TNW ■

La pose perendoscopique (endoscope introduit dans l'estomac) permet de repérer par transillumination de la paroi abdominale le site de la ponction ou de l'incision cutanée. Le dispositif de gastrostomie est introduit par cet orifice et maintenu en place par une collerette disposée dans l'estomac.

Le geste est habituellement réalisable grâce à une prémédication par benzodiazépine administrée par voie intraveineuse ou sous neurolept-analgésique. Ceci permet de le proposer à des malades insuffisants respiratoires, en leur évitant une anesthésie générale.

L'alimentation par gastrostomie peut habituellement être débutée 24 à 36 heures après la pose, avec une augmentation progressive des quantités de nutriments, compte-tenu de la dénutrition sous-jacente. Dans les maladies neuromusculaires, l'intégrité du tube digestif permet d'utiliser des solutions d'alimentation entérale simple, avec ou sans adjonction de fibres selon les problèmes de transit intestinal.

Les soins et la fourniture de matériels à domicile peuvent être pris en charge par l'intermédiaire de centres habilités à la nutrition entérale à domicile, ou par l'intermédiaire d'associations d'insuffisants respiratoires développant ces prestations.

3

## U Ê T E S A F M

peuvent pas marcher (même pas quelques pas au domicile) contre 10% de "formes graves" dans la littérature.

La qualité du diagnostic, toujours effectué par un spécialiste (80,6%) hospitalier (82,4%), s'est améliorée : les termes de "polyomyélite" et de "myopathie" ont disparu autour de 1980. A noter que 30% des sujets ayant répondu ne connaissent pas d'autre personne atteinte de FSH dans leur famille, confirmant la fréquence de 26% de cas de novo rapportée récemment par Padberg.

Près de la moitié des sujets (47%) ayant répondu sont suivis par un réseau de soins spécialisés dans les maladies neuromusculaires. Bains ou douches chaudes (en moyenne, 38°5C), une à deux fois par semaine pendant 20 à 45 minutes, sont utilisés comme traitement de la FSH par 40% des sujets interrogés. Une amélioration

fonctionnelle durant de une à cinq heures est notée par près de 70% des sujets qui les utilisent.

Parmi les 76% qui font de la kinésithérapie, 84% lui trouvent des effets bénéfiques. Quant aux 30% qui au moment de l'enquête ne font pas de kinésithérapie, ils sont un tiers à n'en avoir jamais fait et deux tiers à avoir arrêté depuis moins d'un an.

Par ailleurs, 11% utilisent un dispositif visant à compenser le déficit des releveurs de pieds (attelles, chaussures orthopédiques,...).

Rarement mentionnées dans la littérature, les douleurs sont fréquentes pour les sujets ayant répondu à cette enquête : seuls 5,5% des sujets ne souffrent pas et plus de 50% souffrent plusieurs jours par semaine. Pour les soulager, 43% utilisent des antalgiques et 42% prennent des bains chauds, avec un effet bénéfique dans

respectivement 79% et 81% des cas. Les localisations de ces douleurs les plus fréquemment mentionnées sont le "bas du dos" (56%), les "épaules" (52%), la "nuque" (42%) et le "haut du dos" (40%).

CD ■

### Bulletin d'abonnement

*myoline* N°21  
Oct./Nov.1995

**A.F.M.  
BP 59  
91002 EVRY Cedex**

## FLASH SCIENCES

### DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE ET FONCTIONNALITÉ DE LA DYSTROPHINE

Un garçon de 4,5 ans, atteint sévèrement par la dystrophie musculaire de Duchenne, avait pourtant de la dystrophine. Possédant les sites de liaison aux glycoprotéines, celle-ci était bien fixée au sarcolemme. Elle était cependant tronquée : il lui manquait le site de liaison à l'actine et donc son lien avec le cytosquelette.

*Neuromuscular Disorders, 1995, 5(5) : 429-438 (09/95)*

### ASI : PENSER À L'HYPOGLYCÉMIE

Deux médecins danois rapportent deux cas d'hospitalisation pour hypoglycémie chez des jeunes femmes atteintes de la maladie de Werdnig-Hoffmann. L'hypoglycémie est due à la fonte de la masse musculaire, responsable d'une diminution des protéines musculaires, donc de la néoglucogénèse permettant le maintien de la glycémie lorsque les réserves du foie sont épuisées. Pour l'éviter, ils préconisent des repas réguliers, avec une collation tard le soir et appellent à vérifier systématiquement la glycémie des patients atteints d'amyotrophie spinale de type II devant être hospitalisés d'urgence.

*Lancet, 1995, 346(8975) : 609 (02/09/95)*

### POURQUOI LES HOMMES SONT PLUS FORTS

La mesure isométrique de la contraction volontaire maximum (MVC) et du volume à mi-cuisse du quadriceps droit chez 82 femmes et 58 hommes montre qu'il existe des corrélations significatives entre la MVC, le volume du muscle et le poids du corps, tant chez les hommes que chez les femmes. Mais si les hommes sont plus forts que les femmes (pour un poids identique ou pour un volume musculaire semblable), il semble que ce soit parce qu'ils possèdent des fibres de type 2b, générant une force plus grande que les fibres de type I, de plus grosse taille que celles des femmes.

*Neuromuscular Disorders, 1995, 5(5) : 415-422 (09/95)*

### DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE

## BULLETIN D'ABONNEMENT

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

Nom.....  
 Prénom.....  
 Profession/Spécialité.....  
 Adresse et code postal.....  
 .....  
 .....

La loi Informatique et Liberté du 06/07/78, vous permet d'exercer les droits qui vous sont reconnus à l'article 38 en vous adressant à l'Association Française contre les Myopathies, B.P. 59 - 91002 EVRY CEDEX

## Repère *myoline*

Vos patients peuvent se procurer les "Repère Myoline" auprès du Service Régional d'Aide et d'Information de l'AFM (SRAI) de leur région.

### Déjà parues :

#### Maladies génétiques

- ◆ Le chemin du médicament
- ◆ L'AFM et la génétique

#### Des clés pour comprendre

- ◆ Percer le secret des maladies

#### Maladies neuromusculaires

- ◆ Le diagnostic des maladies neuromusculaires
- ◆ Les générateurs de volume : mode d'emploi
- ◆ Pour un bon usage de l'Eole @ 1
- ◆ Pour un bon usage de l'Eole @ 2
- ◆ Pour un bon usage du Monnal @ D
- ◆ Pour un bon usage du PLV-100®
- ◆ Pour un bon usage du Bird®
- ◆ Désencombrement bronchiques

#### Connaître ses droits

- ◆ Assurance et déplacements individuels



# Vous avez dit S.R.A.I. ?

L'A.F.M. a mis en place les Services Régionaux d'Aide et d'Information (S.R.A.I.). Leur rôle est d'aider le malade et sa famille à résoudre les problèmes posés par la maladie neuromusculaire en facilitant les contacts avec leur environnement médical et social. Vous pouvez transmettre ces coordonnées à vos malades ou prendre contact avec le S.R.A.I. de votre région.

Alsace-Lorraine (83.53.10.28)

Aquitaine (56.86.22.98)

Bourgogne-Franche-Comté (80.46.90.93)

Bretagne (96.71.16.01)

Centre (47.28.85.90)

Champagne-Ardennes (26.85.50.95)

Dauphiné Savoie (76.09.90.00)

Ile de France Nord (1- 48.61.93.00)

Ile de France Sud (1- 60.75.13.13)

Languedoc-Roussillon (67.10.08.09)

Limousin-Auvergne (73.28.10.10)

Midi-Pyrénées (61.39.95.60)

Nord-Picardie (20.57.98.70)

Normandie (32.46.00.42)

Paris (1- 44.16.27.47)

Pays-de-Loire (41.73.14.40)

Provence-Alpes-Côte d'Azur-Corse (42.24.16.79)

Rhône-Alpes (78.58.07.34).

### STEINERT : UNE PROTÉINE MAL ASSEMBLÉE

Les effets de l'expansion CTG, responsable de la dystrophie myotonique de Steinert (DM), semblent concerner la production du message qui ordonne l'assemblage de la protéine DMPK. Le gène code bien la protéine (forme initiale du message), mais ne parvient pas à être traduit correctement (forme finale du message).

*Genomics, 1995, 28 (1) : 1-14 (01/07/95)*

### PARUTIONS

Destiné aux médecins et biologistes souhaitant actualiser leurs connaissances en génétique moderne, un atlas de poche présente les bases génétiques, les principales applications médicales de la génétique ainsi que les cartes des locus morbides du génome humain. Un guide clair et attrayant qui rend accessible des notions de génétique souvent complexes et arides.

PASSARGE E. "Atlas de poche de génétique", 1995, Ed. Médecine-Sciences - Flammarion- 406 pages, 299F

*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 :

Claude DIAZ - Serge LEBOVICI - Benoit PLAUD

Evelyne RENARD - Thiébaud Noël WILLIG

Maquette : Isabelle GUILLERMIN

Impression : T2B&H - Paris

Dépôt légal : Octobre 1995

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

Commission Paritaire : AS n° 73785

Reproduction sans but lucratif autorisée en mentionnant l'origine : Myoline (Bulletin d'information médicale sur les maladies neuromusculaires, AFM).