

myoline

N°24

Avril/Mai 1996

Un appel à collaboration

Une nouvelle méthode utilisée en France permet désormais, à partir d'une biopsie musculaire, de diagnostiquer les mutations ponctuelles du gène de la dystrophine. Un appel à collaboration est lancé⁽¹⁾...

Les méthodes de diagnostic génotypique de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD et de Becker (BMD)) ont sans cesse été affinées afin de répondre avec une précision accrue à l'attente des familles en ce qui concerne le dépistage des femmes conductrices et les possibilités de diagnostic prénatal⁽²⁾.

Les grandes délétions du gène de la dystrophine (gène DYS), responsables d'environ 65% des cas de myopathie de Duchenne, sont aujourd'hui identifiées avec une grande fiabilité par la technique de la PCR multiplex. L'identification d'une délétion à partir de l'ADN de l'enfant malade permet de rechercher spécifiquement la présence de cette lésion génique chez les femmes à risque de la famille et de déterminer si elles sont ou non conductrices de la maladie. Les marqueurs hautement polymorphes de type microsatellite sont d'une aide précieuse lorsqu'ils mettent en évidence la perte d'hétérozygotie correspondant à la délétion, ce qui permet au conseil génétique d'affirmer sans ambiguïté le statut de conductrice et de rendre ainsi un diagnostic "direct" de certitude.

Dans 35% des cas, en l'absence de grande délétion, le diagnostic génotypique est "indirect" et basé sur l'utilisation de marqueurs polymorphes liés au gène DYS. Ceux-ci permettent de repérer le chromosome muté et d'en suivre la transmission au cours des générations. La précision du résultat obtenu, toujours de type probabiliste, dépend du nombre d'individus qui ont pu être analysés, de la structure du pedigree, de l'informativité des marqueurs, ou encore de la présence de recombinaisons intragéniques (très fréquentes dans ce gène). Par ailleurs, ces analyses indirectes ne sont d'aucun secours dans les cas sporadiques de DMD (un tiers des cas de DMD résulte d'une néomutation).

Pour un certain nombre de familles, la recherche de la lésion moléculaire en cause, que l'on sait aujourd'hui être une mutation ponctuelle⁽³⁾ ⁽⁴⁾, constitue la seule possibilité de diagnostic moléculaire. Cependant, en raison de la taille immense du gène DYS (2,3 millions de nucléotides) et de sa structure morcelée (79 exons), la recherche d'une altération ponctuelle (d'un seul nucléotide) est très difficile et reste limitée à quelques laboratoires très spécialisés. Puisque ces altérations peuvent siéger n'importe où dans le gène et qu'elles sont différentes d'un cas à un autre, il est nécessaire d'explorer la totalité de la séquence codante.

Dans cette optique, le laboratoire de Biochimie Génétique de Montpellier a mis en place une méthode d'analyse des transcrits couplée au test PTT qui a permis d'identifier les premières mutations ponctuelles françaises dans ce gène⁽⁵⁾. Cette méthode rend ainsi possible, pour les couples à risque concernés, un diagnostic prénatal de certitude.

Il devient donc nécessaire d'organiser le stockage d'un fragment de muscle pour l'analyse de l'ARN. Ce recueil peut être réalisé lors de la biopsie musculaire initiale que subit l'enfant pour l'établissement du diagnostic. L'ARN étant très fragile et sensible à la dégradation, le fragment du muscle doit être immédiatement plongé dans l'azote liquide et conservé ainsi jusqu'au jour de l'extraction. Compte-tenu des contraintes imposées par la conservation délicate des transcrits, la recherche éventuelle des mutations ponctuelles doit donc être prévue dès le jour de la biopsie, afin d'en conserver un fragment dans les meilleures conditions.

Pr Mireille CLAUSTRÉS & Sylvie TUFFERY ■
Laboratoire de Biochimie Génétique
Institut de Biologie, Montpellier

(1) Pour plus d'informations, contacter le laboratoire de Biochimie Génétique, Institut de Biologie, Boulevard Henri IV, 34060 Montpellier cedex. Tél. : 67 60 95 06 Fax : 67 60 11 81

(2) voir aussi Myoline, 1995, 13 : 2 & Myoline, 1995, 15 : 2

(3) Roberts et al. Hum. Mut., 1994, 4 : 1-11

(4) Prior et al. Am.J. Hum. Genet., 1995, 57 : 22-33

(5) Tuffery et al Hum. Mut., 1995, 6 : 126-135

Stratégie de recherche de mutations ponctuelles basée sur l'analyse des transcrits (ARNm) du gène dystrophine

Les ARNm sont extraits à partir d'un fragment de la biopsie musculaire pratiquée chez l'enfant malade. Par une technique de transcription inverse (RT-PCR), ces ARN messagers sont amplifiés en 10 fragments chevauchants afin de couvrir la totalité de la séquence codante traduite. Les fragments d'amplification sont ensuite soumis au test de troncation des protéines (PTT), capable de détecter sélectivement les mutations qui introduisent un codon stop prématuré et qui constituent l'essentiel des microlésions responsables de la myopathie de Duchenne.



EDITO

Les Repères Myoline⁽¹⁾ sont des documents mettant à la portée des malades et de leur famille l'information technique sur les maladies neuromusculaires, tant il est nécessaire que le savoir faire dans la "gestion" des maladies neuromusculaires soit détenu par tous les partenaires de la lutte contre les effets de ces maladies chroniques et invalidantes. "Générateurs de volume : mode d'emploi", en encart dans ce bulletin, doit être complété par le Repère Myoline décrivant l'utilisation de tel ou tel appareil de ventilation spécifique.

HR ■

(1) Vos malades peuvent se procurer les "Repères Myoline" auprès du Service Régional d'Aide et d'Information (SRAI) de leur région (voir page 4).

SOMMAIRE

- Un appel à collaboration ...1
 - DMS et FSH : un conseil génétique délicat.....2
 - DMD : le corps pour le dire.....2
 - Les enquêtes AFM2-3
 - DMD : thérapie génique au sommet3
 - Formations spécialisées.....3
 - Flash sciences.....4
 - Parutions & Agenda4
- Ce numéro contient en encart le Repère Myoline : "Générateurs de volume : mode d'emploi"

DMS et FSH : un conseil génétique délicat

Le 14 Février 1996 à l'Institut de Myologie (Hôpital de la Salpêtrière, Paris), des généticiens cliniciens, des généticiens moléculaires et des neurologues se sont réunis et ont fait le point sur le conseil génétique dans les deux maladies neuromusculaires de l'adulte autosomiques dominantes que sont la dystrophie myotonique de Steinert (DMS) et la dystrophie facio-scapulo-humérale (FSH). Diverses questions ont été soulevées.

Gâce à la biologie moléculaire, l'identification de l'anomalie responsable de la maladie de Steinert permet de proposer un diagnostic positif, un diagnostic prénatal, voire un diagnostic présymptomatique. Cette anomalie est une expansion (répétition) instable (variable d'un tissu à l'autre et d'un parent à son enfant) d'un triplet CTG, située à l'extrémité 3' du gène de la myotonine kinase, localisé dans la région 19q11 du chromosome 19. Ce triplet de nucléotides, répété jusqu'à 30 fois chez le sujet sain, est répété de 50 à parfois plus de 5000 fois chez le sujet atteint de maladie de Steinert. Il existe une corrélation entre le nombre de répétitions et la gravité clinique de la maladie : le nombre de répétitions le plus élevé (au delà de 2000) n'est observé que dans les formes congénitales, gravissimes dans cette maladie, transmises par la mère. Cependant, la variabilité phénotypique de la maladie est telle qu'il est impossible de poser un pronostic pour des répétitions de l'ordre 100 à 2000. Par ailleurs, sachant les complications auxquelles la maladie les expose sur les plans anesthésique et cardiaque, comment proposer un diagnostic présymptomatique aux sujets à risque qui ne le demandent pas, dans une famille où la maladie est connue ? Quelle attitude adopter face aux mineurs dont les parents demandent un dépistage ? Et que dire à un sujet porteur de la prémutation (de 30 à 50 répétitions) légitimement inquiet pour sa descendance ?

Les avancées récentes dans le diagnostic de la FSH par biologie moléculaire posent également une question délicate : maintenant que l'anomalie moléculaire est connue (délétion d'une région à l'extrémité du bras long du chromosome 4), quelle attitude adopter face aux couples qui demandent un diagnostic prénatal, dans cette maladie chronique dont l'évolution est imprévisible, mais *a priori* pas létale ? L'extrême variabilité phénotypique intra-familiale ne permet pas au généticien clinicien de se prononcer face au parent atteint qui demande si l'enfant à naître est susceptible de développer une forme comparable à la sienne.

Les nombreuses questions que pose le conseil génétique dans les maladies neuromusculaires approfondir la réflexion pour établir des règles de "bonne pratique", permettant de répondre aux besoins des familles dans les limites de la réglementation.

CJ ■

PSYCHOLOGIE

DMD : le corps pour le dire

L'enfant myopathe a besoin de penser non seulement qu'il peut grimper au sommet du Mont-Blanc mais aussi que l'on ne met pas cela en doute. Il l'expérimente en nous demandant de le hisser tout en haut d'une montagne de mousse.

Depuis 1991, un travail de recherche et d'accompagnement est mené auprès d'enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne. Dans un service hospitalier de réadaptation fonctionnelle dont l'activité est essentiellement le bilan et le suivi neuro-orthopédique, il s'agit de proposer aux enfants (âgés de 8 à 13 ans) un lieu (une salle de psychomotricité) et un temps pour découvrir ou redécouvrir, à travers les mises en jeu corporelles et des situations imaginaires, des sensations de plaisir et permettre de verbaliser souffrance et angoisses, en particulier au moment de la perte de la marche.

L'enfant myopathe se saisit de cette proposition et souhaite poursuivre ces rencontres : il désire paradoxalement se livrer à des activités de type dynamique.

L'aventure débute dans une excitation joyeuse, mais le danger menace... et l'aventure se transforme en catastrophe naturelle, aboutissant à la mort des protagonistes. Après ce châtement sans mesure, il parvient, lui seul, à trouver un dénouement heureux, en sauvant ses personnages et en restaurant un ordre serein. Ce foisonnement d'émotions s'exprime dans

le corps de l'enfant qui nous réclame des mouvements de grande amplitude, des déplacements rapides, des gestes empreints d'une certaine violence. Parfois, au contraire, il demande un contact enveloppant. L'intensité vocale est forte. La voix se trouve libérée par le mouvement, elle donne consistance au corps. On assiste à une prise de pouvoir : l'enfant semble habiter son corps et l'espace. Alors que l'équipe soignante recommande à l'enfant de ne pas se fatiguer dans la vie quotidienne, il déploie lors des séances, et tant qu'il a un déplacement autonome, une énergie considérable, allant jusqu'à l'épuisement : parcours semés d'embûches, montagnes à gravir... même en perte progressive de ses fonctions motrices, voire en situation de totale dépendance, son désir de mouvement ne s'émousse pas.

Par l'aventure qu'il crée, l'enfant, à la fois victime désignée et héros incontestable, parvient à nier son corps réel au bénéfice d'un corps imaginaire. A travers ses expériences sensori-motrices, il oublie momentanément, sur le plan fantasmatique, ses limites corporelles. Tout en lui permettant de réaliser son désir, ces mises en scène engendrent des sensations qu'il garde en mémoire par le plaisir qu'elles procurent. Ces expériences, qui vont nourrir le narcissisme primaire, s'inscrivent dans un travail de consolidation du "moi", plus que dans un travail de restauration de l'image corporelle.

Annie RITZ, psychologue ■

Marie Aimé ROCHER, psychomotricienne
Consultation de l'Escale-Hospices Civils de Lyon

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 : DES PREMIERS SYMPTÔMES AU DIAGNOSTIC

271 personnes atteintes de FSH 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(1).

L'âge auquel les premiers symptômes sont notés se situe entre 10 et 20 ans pour près de la moitié des sujets qui ont répondu. Pour les 16% qui notent l'apparition de ces premiers symptômes avant 10 ans, il existe une prédominance féminine (Chung et Morton en 1959 avaient déjà noté ce fait).

Pour les deux tiers des sujets, les premiers symptômes cités concernent des difficultés au niveau des épaules. Le déficit des muscles du visage est évoqué en second (impossibilité de siffler ou de gonfler les joues). Les incapacités à la marche, à la course et les chutes sont également fréquemment rapportés. Cela a déjà été signalé dans la littérature médicale (Walton, 1995 ; Padberg, 1982 ...). L'atteinte du visage n'apparaît pas pour les personnes concernées comme un premier signe de la maladie.

DMD : thérapie génique au sommet

Les meilleurs spécialistes mondiaux de la thérapie génique de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD), réunis à Lisses (Essonne), les 11 et 12 janvier dernier sous l'égide de l'AFM (1) et de la MDA (2), ont fait le point sur les mesures à mettre en oeuvre pour donner un second souffle à cette approche qui reste prometteuse .

Les principes de la thérapie génique sont simples : il faut et il suffit d'avoir le bon gène, le bon vecteur et un bon modèle animal. Pourtant, les obstacles rencontrés dans l'expérimentation animale et le scepticisme résultant des premiers essais cliniques dans d'autres pathologies en ont soulevé toutes les difficultés.

Les vecteurs viraux, induisant des réactions immunitaires et inflammatoires, nécessitent d'être perfectionnés. Les adénovirus de troisième génération sont porteurs d'espoir, même s'ils ne sont pas encore développés à l'échelle industrielle. Les autres vecteurs viraux, moins immunogènes et disposant d'une capacité de transport plus grande, ne sont pour autant pas abandonnés : il faut néanmoins imaginer pour eux des stratégies faisant appel à d'autres cellules vectrices (cellules satellites du muscle, monocytes circulants ou macrophages par exemple).

Les vecteurs non viraux, type liposomes, sont prometteurs mais n'ont fait la preuve de leur action qu'*in vitro*.

Le problème du ciblage reste entier. Certaines équipes ont déjà pratiqué des injections *in situ*, notamment au niveau cardiaque, mais avec un taux de transfection relativement modeste. A l'inverse, des procédés forçant la résistance de la barrière endothéliale autorisent une diffusion bien meilleure du transgène. La liaison avec une

protéine cible spécifique de la fibre musculaire est également séduisante. Reste à savoir laquelle parmi les innombrables protéines ou récepteurs de surface...

Les questions traitant de l'évaluation fonctionnelle ont été longuement débattues. Une étude, effectuée sur la souris *mdx* transfectée, a montré que la restauration de la force musculaire excentrique était non seulement un bon reflet de l'efficacité thérapeutique, mais est aussi corrélée au degré de minidystrophine réexprimée.

D'autres alternatives sont actuellement explorées : un groupe, associé à une compagnie de biotechnologies, teste plusieurs centaines de milliers de composés susceptibles de faire surexprimer l'utrophine⁽³⁾, protéine ayant des similitudes avec la dystrophine bien que située préférentiellement aux jonctions neuromusculaire et myotendineuse.

Malgré toutes les difficultés rencontrées, la thérapie génique reste une approche originale intéressante. Son développement passera tant par l'accélération des efforts expérimentaux que par une nécessaire collaboration entre équipes de recherche, industriels et milieux associatifs.

JAU ■

(1) Association Française contre les Myopathies
(2) Muscular Dystrophy Association (Etats-Unis)
(3) Voir Myoline, 1994, 16 : 3 (1/12/94)

Formations spécialisées (suite)

L'Université de Montpellier a aussi son diplôme d'université d'électromyographie et de pathologie neuro-musculaire (1) . Ouvert aux titulaires de CES ou DES de neurologie, rééducation fonctionnelle et réadaptation, rhumatologie, chirurgie orthopédique, pédiatrie et neurochirurgie ainsi qu'aux internes DES et DIS des mêmes spécialités et aux docteurs en médecine titulaires d'une maîtrise d'anatomie ou de physiologie, l'enseignement, coordonné par le Pr. Michel Billiard, comprend un enseignement théorique, dispensé sous forme de séminaires mensuels de deux jours et de deux stages d'un mois. Le nombre des étudiants est limité à 15.

Renseignements et inscriptions :
Service des spécialités, Bureau des diplômes d'Université, Faculté de Médecine, Rue de l'Ecole de Médecine, 34000 Montpellier.
Tél.: 67 60 10 45 ou 67 60 10 46.
Fax : 67 66 17 57

(1) Pour les autres formations, voir Myoline, 1995, 20 : 2-3 (01/08/95)

U Ê T E S A F M

Le diagnostic est établi en moyenne 10 ans après l'apparition des premiers symptômes : ce délai peut parfois être plus long (maximum = 51 ans), et ce d'autant que les sujets sont moins touchés. La moitié des sujets interrogés ont entre 10 et 30 ans lors du diagnostic, qui est établi en moyenne 5 ans après la première consultation.

Un tiers seulement des personnes ont évoqué les motifs de la première consultation (survenant en moyenne 5 ans après l'apparition des premiers symptômes) : reviennent par ordre de fréquence décroissant les difficultés à la racine des membres supérieurs, la gêne pour marcher et courir, l'existence d'autres cas dans la famille et la demande d'un conseil génétique. L'atteinte du visage n'est que très rarement un motif de consultation.

Pour environ deux tiers des personnes, le diagnostic leur a été annoncé de façon "satisfaisante" et 16% seulement indiquent que cette annonce s'est plutôt mal passée. Ce point interroge sur ce qui est rapporté dans la littérature scientifique médicale ; il est en effet souvent question de maladresse, froideur ... de la part des médecins, de

discordance entre leur discours et ce qui est entendu par les patients.

Les réactions à l'annonce du diagnostic sont douloureuses, de choc ou de peur (42,5 %) ; une "absence de réaction immédiate" (19 %) fait suite à l'annonce. Les hommes disent plus fréquemment que les femmes ne pas avoir eu de réaction immédiate, et celles-ci paraissent plus souvent "choquées". Les réactions fortes (désespoir, dépression, ...) sont peu fréquentes. Par contre, des termes tels que "surprise", "satisfaction d'avoir le diagnostic", réaction "normale" renvoient à des réactions émotionnelles qui restent contenues (46 %).

Les réactions de l'entourage à l'annonce du diagnostic sont aussi plus souvent qualifiées de douloureuses, de choc, de peur (42%) mais aussi de rejet (12 %), de contrôle des émotions (23 %), de soutien (18 %). À noter que l'entourage méconnaît la FSH dans 16 % des cas. Là aussi, une différence homme/femme apparaît : les femmes se perçoivent comme moins reconnues et moins soutenues (incompréhension, méconnaissance de la maladie) alors que les hommes bénéficient plus souvent d'un entourage

soutenant (désir de lutter, contrôle des émotions).

CR, CD, HR ■

(1) Pour la présentation de l'enquête et les résultats portant sur l'atteinte fonctionnelle, la douleur et les traitements voir Myoline, 1995, 21 : 2-3 (01/10/95)

Bulletin d'abonnement

myoline

N°24

Avril/Mai 1996

A.F.M.
BP 59
91002 EVRY Cedex

FLASH SCIENCES

AMYOTROPHIE SPINALE : LE GÈNE DEVRAIT ÊTRE ANALYSÉ À CHAQUE FOIS

Une observation confirme l'existence d'une délétion homozygote de gène SMN dans l'amyotrophie spinale de type IV : une femme de 73 ans, atteinte de cette forme très modérée a eu trois de ses cinq enfants atteints d'amyotrophie spinale de type II. L'analyse du gène SMN est donc recommandée chez tous les patients atteints d'amyotrophie spinale.

The Lancet, 1995, 346 (8991) : 1712 (23/12/95)

DMC : DE LA MÉROSINE DANS LA PEAU

La chaîne a-2 de la laminine-2 (également appelée mérosine) est déficiente chez la moitié environ des enfants atteints de dystrophie musculaire congénitale (DMC). Elle est exprimée dans le muscle squelettique, le cœur, le système nerveux central et le système nerveux périphérique. L'équipe de Dubowitz montre qu'elle est également exprimée dans la peau, à la jonction du derme et de l'épiderme. L'étude de deux patients atteints de DMC montre qu'on peut en détecter l'absence à partir d'une biopsie cutanée, plus facile à réaliser qu'une biopsie musculaire, ouvrant de nouvelles possibilités de collecte de tissus et de diagnostic de la DMC.

The Lancet, 1996, 347(9001) : 582-584 (02/03/96)

L'EXPANSION CTG : UNE CONDITION NÉCESSAIRE MAIS PAS SUFFISANTE

Afin d'établir un lien entre l'expansion (CTG)n dans les différents tissus et l'atteinte multisystémique, 22 types de tissu prélevés à l'autopsie d'un patient atteint de dystrophie myotonique de Steinert ont été analysés. Si l'expansion (CTG)n est importante dans les tissus atteints par la dystrophie myotonique, certains tissus non-atteints présentent des expansions aussi importantes. En revanche, les tissus présentant des expansions (CTG)n modérées ou courtes ne sont pas atteints. Le nombre de CTG est donc une condition nécessaire mais pas suffisante pour induire un dysfonctionnement tissulaire.

Muscle and Nerve, 1996, 19(2) : 240-242 (01/02/96)

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 d'accès, de rectification et de radiation prévus aux articles 26, 34 et 35 en vous adressant à l'Association Française contre les Myopathies B.P. 28 - 91022 EVRY CEDEX

AGENDA

● "VIème Colloque International sur les maladies neuromusculaires" - du 21 au 25 octobre 1996 au Palais des Congrès de Versailles.

Renseignements et inscriptions au (1) 44 16 27 00

● "Savoir vivre ensemble et autonomes"- Salon Autonom 96- du 5 au 8 juin 1996 à Paris.

Renseignements et inscriptions au (1) 53 80 66 95

● "Le logement des personnes âgées et personnes handicapées", exposition de l'Association Bretagne Mieux Vivre - du 18 au 20 juin 1996 à Rennes - Entrée libre.

Renseignements au (16) 99 63 60 61

PARUTION

● Écrit par 70 auteurs, avec la contribution de 20 associations de personnes handicapées, un ouvrage, coordonné par l'APF, destiné aux professionnels de la prise en charge comme aux patients eux-mêmes, fournit des repères simples, fiables et aussi complets que possible sur les aspects sociaux, psychologiques, médicaux, techniques et législatifs du handicap moteur.

"Déficiences motrices et handicaps", Ed. Association des Paralysés de France, Paris, 1996, 505 pages - 210F

● Le guide juridique et médical "Médilex" inclut dans sa deuxième édition des chapitres sur les lois de bioéthique, les droits de l'enfant ou les problèmes des personnes handicapées.

CERRUTI FR, "Medilex-Guide juridique médical", Ed. Le Quotidien du Médecin, Paris, 1996, 514 pages - 200F

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-Ardenne (26.85.80.95)
Dauphiné Savoie (76.09.90.00)
Ile de France Nord (1- 48.61.93.00)
Ile de France Ouest (1- 46 30 03 69)
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)
Nice (93 18 10 90)
Nord-Picardie (20.57.98.70)
Normandie (32.46.00.42)
Paris (1- 44.16.27.05)
Pays-de-Loire (41.73.14.40)
Provence-Alpes-Côte d'Azur-Corse (42.24.16.79)
Rhône-Alpes (78.58.07.34)

Oser la trachéo

Un film qui veut éclairer sur les différentes étapes vécues par les familles avant et après la trachéotomie. À travers l'expérience du Professeur Annie Barois (Garches), le film met en relief la nécessaire concertation et collaboration entre les malades, les familles et les différents acteurs du réseau médical, paramédical et social.

CASANOVA A, SALADIN M, "Oser la trachéo", 1995, Starfilm-AFM, VHS SECAM, 31'30

Disponible (contre remboursement des frais de port) auprès de Mireille Fourniol de l'AFM

Critères diagnostiques

Les critères diagnostiques des maladies neuromusculaires (traduction française de "Diagnostic Criteria for Neuromuscular Disorders" du Pr. A. E. H. Emery) sont disponibles auprès du Service des Affaires Médicales de l'AFM au (1) 69 47 28 28.

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 :

Mireille CLAUSTRES - Claude DIAZ

Cécile JAEGER - Christian RÉVEILLERE

Annie RITZ - Marie Aimé ROCHER

Sylvie TUFFERY - Jon-Andoni URTIZBEREA

Mise en page : Isabelle GUILLERMIN

Impression : Ateliers Didot - Paris

Dépôt légal : Avril 1996

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).