

myoline

N°25

Juin/Juil. 1996

La trachéotomie : par-delà la technique

Parents et personnes trachéotomisées ont participé à deux tables rondes (1) à l'occasion du symposium "Trachéotomie et maladies neuromusculaires", organisé par l'AFM et l'association JIVD (2) à Lyon les 9 et 10 février 1996. Si la trachéotomie ne pose pas aujourd'hui trop de problèmes techniques, les bouleversements relationnels et sociaux qu'elle entraîne subsistent.

L'évolution des méthodes de traitement - avec en particulier la mise au point de méthodes de ventilation non invasives au cours de ces dix dernières d'années - a modifié l'approche de la prise en charge des malades neuromusculaires : la trachéotomie est devenue le relais des méthodes dites non invasives (ventilation nasale, ventilation buccale), lorsque celles-ci deviennent insuffisantes. Etape nécessaire, liée à l'évolution de la maladie, la trachéotomie apporte une amélioration sur le plan physique. A long terme, peu d'inconfort ou de gêne y sont liés. L'essentiel des plaintes concerne les incapacités motrices et le décubitus prolongé.

La trachéotomie est un évènement qui se prépare : les patients, même lorsqu'ils sont jeunes, doivent être concernés par la décision. Elle nécessite un certain nombre d'acceptations face aux contraintes des traitements. L'implication des parents est aussi primordiale. L'information technique (sans oublier de préciser qu'un temps d'adaptation physique au port de la canule de l'ordre d'une quinzaine de jours est nécessaire) est essentielle. En dépit des progrès réalisés sur le plan technique, la trachéotomie demeure un problème social, voire humain, par les déséquilibres qu'elle produit... Les aspects relationnels (différences de perception pères/mères, impact sur la cohésion du couple qui risque d'être mise à rude épreuve...) sont à prendre en compte.

Doivent aussi être évoquées, les craintes préalables, qui tournent le plus souvent autour des possibilités physiques, de la vie de relation, de la dépendance et de la vie sociale : peur de ne plus pouvoir manger normalement, de ne

plus pouvoir parler, d'être regardé différemment par les autres, d'être en situation de dépendance accrue, d'accroître les charges pour l'environnement et d'être obligé de changer de conditions de vie...

Les connaissances et les représentations des soignants au sujet de la trachéotomie ne sont pas homogènes et les attitudes vont du découragement complet à l'encouragement, voire à une dédramatisation exagérée. La rencontre du (de la) candidat (e) à la trachéotomie avec des personnes trachéotomisées parlant de leur situation peut ici aider.

Alors que l'introduction du fauteuil roulant électrique est en général rapportée comme un facteur d'ouverture sociale, la trachéotomie est vécue comme une contrainte sociale, malgré l'amélioration qu'elle apporte dans le domaine physique : elle impose aux parents d'organiser leur vie autour de la trachéotomie (disponibilité professionnelle, travail aménagé qui représente une perte de salaire...). Cette fermeture sociale se double d'une lassitude à devoir en permanence rechercher des solutions à tous les problèmes quotidiens. Et si les parents insistent sur le fait qu'ils effectuent des gestes infirmiers hors de toute reconnaissance légale, cela souligne, une fois de plus, le manque de relais, de lieux de répit, d'établissements ou de personnel formé ...

HR ■

(1) Modérateurs D.Colin, P.Léger, M.Frischmann, M.Fourniol, T.N. Willig, C. Réveillère.

(2) Association "Journées Internationales de Ventilation à Domicile"

EDITO

À l'occasion du 10^e Téléthon, un grand rassemblement associatif a été conçu pour que chacun trouve "à la carte", les informations qui le concernent et les réponses aux questions qu'il se pose : colloques, expositions et forums -présentant notamment un point des connaissances sur les maladies neuromusculaires- mais aussi stands régionaux et rencontres personnalisées se dérouleront à côté des séances plénières de l'Assemblée Générale de l'AFM. Des journées, espace de rencontres, pour que toutes familles, médecins, ceux qui font évoluer le contexte de la vie quotidienne- puissent se retrouver et aient l'occasion d'appréhender dix ans d'actions de l'AFM.

Claire HAMON ■
Directeur Général de l'AFM

Journées des familles/ Assemblée Générale de l'AFM- du 21 au 23 juin 1996 au Parc Floral de Vincennes. Invitations auprès des services généraux de l'AFM : (1) 69 47 29 61

SOMMAIRE

- La trachéotomie : par-delà la technique1
- La mesure de la fraction d'éjection isotopique2
- L'impact du DRAC sur les familles.....2
- Les cartes de malades de l'AFM2
- Conseil génétique de la AFM3
- Flash Sciences4
- Parutions/Annonces4

Ce numéro contient en encart
"L'index Myoline"



La mesure de la fraction d'éjection isotopique

Un grand nombre de maladies neuromusculaires s'accompagne d'une atteinte cardiaque, souvent infra-clinique. Afin de déterminer le moment opportun pour instaurer un traitement et quantifier les effets des médicaments prescrits, il est fondamental de dépister et de suivre l'évolution de cette dysfonction myocardique : la mesure de la fraction d'éjection isotopique, par scintigraphie cardiaque, est une méthode d'exploration non invasive qui ne présente pas les difficultés d'interprétation de l'échocardiographie couplée au Doppler.

Cet examen ne nécessite pas d'hospitalisation et se pratique le plus souvent en externe. Le patient n'a pas besoin d'être à jeûn. Le cardiologue lui imposera peut-être d'arrêter certains médicaments à visée cardio-vasculaire avant la date prévue de l'examen.

Après avoir injecté par perfusion intraveineuse un "traceur" radioactif présentant une affinité sélective pour les globules rouges, une "caméra" - scintiscanner - placée sur la région péricardiale enregistre la répartition topographique de la radioactivité au niveau des cavités cardiaques. Ceci permet de calculer la quantité de sang éjectée à chaque contraction du ventricule. Cette fraction d'éjection ventriculaire, gauche ou droite, est exprimée en pourcentages (une fraction d'éjection ventriculaire gauche normale varie de 50 à 60% selon les centres). Cette même méthode peut aussi évaluer plus finement la contractilité des différents segments ventriculaires.

Il est parfois nécessaire d'apprécier la fonction ventriculaire à l'effort, certains dysfonctionnements n'apparaissant que lorsque le coeur est fortement sollicité. En fonction de l'état musculaire, il s'agira d'une épreuve d'effort sur bicyclette ou d'effectuer certains mouvements des membres en position allongée. Lorsque tout exercice musculaire est impossible, on simulera les réactions du myocarde en injectant un deuxième produit (dobutamine, le plus souvent), renforçant la contractibilité du coeur et accélérant la fréquence des battements cardiaques. La fraction d'éjection, réévaluée à l'aide de la caméra toujours positionnée au-dessus du thorax du patient, sera comparée à celle de repos, permettant ainsi l'évaluation de la réserve contractile du ventricule.

HMB ■

PSYCHOLOGIE

L'impact du DRAC sur les familles

Proposée aux familles d'enfants atteints de maladies neuromusculaires, l'informatique n'est pas une fin en soi, mais se présente avant tout comme un médiateur de relations. Ce que confirme une étude récente des répercussions du DRAC sur les familles.

Le DRAC (Département de Recherches en Activités de Communications de l'AFM) est une structure mise en place par l'AFM depuis 1990 qui offre un encadrement humain et des moyens matériels permettant aux malades neuromusculaires d'utiliser un micro-ordinateur. La "machine" est ici un prétexte, les objectifs principaux du DRAC étant de rompre l'isolement, d'instaurer un sentiment de compétence (création, maîtrise de l'environnement...) et de restaurer les relations sociales (tant avec l'association qu'avec des familles en situation semblable).

En 1995, une étude menée par une équipe de psychologues de l'Université de Lille (Marc Hautekeete, Christian Réveillère, Hélène Lamerand et Karine Motte) a évalué les répercussions sociales et relationnelles des interventions du DRAC auprès de quinze familles d'enfants jeunes (de 3 à 12 ans), possédant un ordinateur à domicile et étant restés, avant l'installation de ce dernier, une semaine au DRAC avec leur famille.

Deux questionnaires, l'un rétrospectif et l'autre portant sur la situation actuelle, ont été envoyés à 15 jours d'intervalle. Au total, 30 questions concernaient l'évolution des représentations des parents sur l'enfant, de la communication avec l'enfant, des relations familiales et des relations avec les autres. Dix familles y ont répondu. Les enfants sont atteints d'amyotrophie spinale (8/10), de myopathie de Duchenne (1/10) et de myopathie de Fukuyama (1/10) ; 4 d'entre eux ne parlent pas.

Les réponses les plus significatives concernent les questions portant sur les capacités de l'enfant à exprimer ce qu'il désire, sur son ouverture de façon générale et sur la façon dont la communication s'établit entre parents et enfants.

Ces résultats montrent que l'installation d'un micro-ordinateur va bien au-delà de l'instrument en soi. Ce qui change, c'est la relation entre les parents et les enfants dans le sens d'une intensification, d'une ouverture et d'un plaisir à communiquer. Au-delà de cela, c'est également toute une relation avec d'autres secteurs de l'association qui se crée et s'enrichit.

MH, CR, MF ■

V O S M A L A D E S

Dans le but d'améliorer la prise en charge mais surtout pour éviter des erreurs liées à la méconnaissance des maladies neuromusculaires, l'AFM, sous l'égide de la Commission Clinique de son Conseil Scientifique, a conçu des cartes pour les patients atteints : y figurent les médicaments contre-indiqués, les gestes impossibles à effectuer dans la vie quotidienne, ainsi que des recommandations utiles et nécessaires susceptibles de sauver la vie des malades.

■ LES CARTES DE MALADE DE L'AFM

La plupart des maladies neuromusculaires sont rares. A plusieurs reprises, des familles ont été confrontées à l'ignorance - et à ses conséquences parfois très graves - dont font preuve, faute d'expérience, certains praticiens dans le domaine de la prise en charge des "myopathies". L'AFM réédite cette année des cartes de malade à l'intention des patients atteints, actualisées sous le contrôle de la commission clinique (présidée par le Pr. Annie Barois) par le groupe anesthésie et le Pr. Philippe Gajdos, spécialiste de la myasthénie.

La carte "J'ai une maladie musculaire", du même format que les papiers d'identité et en carton glacé, se glisse facilement dans le portefeuille. Il est vivement conseillé d'avoir deux cartes, la première toujours sur soi, la seconde dans la voiture, dans la famille ou à l'école... En raison des particularités inhérentes à la dystrophie myotonique et à la myasthénie, deux cartes spécifiques ont

Myopathie myotubulaire : un conseil génétique délicat.

En dépit de l'identification d'un gène responsable, le conseil génétique de la myopathie myotubulaire (MTM) reste difficile, du fait du caractère sporadique de la maladie et de son hétérogénéité génétique. Si une mutation est trouvée dans une famille, il est alors possible de faire un conseil génétique entièrement fiable (diagnostic de vectrice ou prénatal). Si une mutation n'est pas trouvée, il est difficile de savoir pour un cas sporadique, s'il s'agit de la forme liée à Xq28 ou d'une autre forme.

Le gène de la MTM a été localisé dans la région q28 du chromosome X en 1990. Une collaboration franco-allemano-suédoise, subventionnée par l'AFM, a identifié tout récemment un gène dans cette région, muté chez 12 patients (1).

La MTM présente néanmoins une hétérogénéité génétique : des cas de MTM autosomique récessive ont été décrits (souvent sous le nom de myopathie centronucléaire), ainsi que de très rares cas de MTM liée à l'X (mais pour lesquels la localisation en Xq28 est pratiquement exclue).

Par ailleurs, il existe une grande proportion de cas sporadiques. Dans ces cas-là, le conseil génétique et le diagnostic prénatal sont très difficiles, car on ne sait pas quand la mutation est intervenue. La biopsie musculaire permet dans certains cas de suggérer un diagnostic de vectrice (mais ne peut l'infirmar) et on ne connaît pas sa fiabilité.

Pour les cas familiaux et si l'on dispose de prélèvements de l'enfant atteint, la technique indirecte (utilisation de marqueurs microsatellites proches de la région mutée) est possible.

L'identification du gène MTM1 permet a priori le diagnostic direct (recherche de la mutation chez le proposant). Cette technique, assez lourde de part la très grande diversité de mutations retrouvées - 12 jusqu'à ce jour - mais du plus grand intérêt auprès des familles, permet, si la mutation est dépistée, d'affirmer le diagnostic et de dépister les femmes vectrices. Dans le cas contraire, le diagnostic de myopathie myotubulaire liée au X ne peut pas être infirmé car il n'est pas encore possible de prouver l'absence de mutations. Cette dernière peut être due à une insuffisance de sensibilité de la technique de détection des mutations ou au fait qu'il s'agit de myopathie myotubulaire liée à une mutation d'un autre gène porté ou non par le chromosome X.

Pr. Jean-Louis Mandel ■
Institut de Génétique et de Biologie
Moléculaire et Cellulaire, Strasbourg

(1) Le gène code une protéine ubiquitaire de plus de 620 acides aminés, contenant une séquence consensus de tyrosine phosphatase.

LAPORTE et al., *Nature Genetics*, 1996, 13 (01/06/96)

La myopathie myotubulaire (MTM), maladie congénitale à transmission récessive liée à l'X, est due à une anomalie de structure des fibres musculaires. Son diagnostic repose essentiellement sur des données cliniques et histopathologiques : le début est souvent marqué par une hypotonie majeure néonatale avec une insuffisance respiratoire ; à la biopsie on retrouve des myofibrilles de type foetal (myotubes) et/ou des noyaux centraux, suggérant un arrêt de la maturation des fibres musculaires au cours de la vie intra-utérine. Des manifestations anténatales peuvent être dépistées à l'échographie, telles que des diminutions des mouvements foetaux, un hydramnios pouvant conduire à des avortements spontanés ou à des décès périnataux.

S'INTERROGENT SUR...

été conçues : "J'ai une maladie musculaire : la maladie de Steinert" ; "J'ai une maladie musculaire : la myasthénie"...

Il est important de bien remplir la carte : les informations personnalisées (nom et coordonnées du médecin traitant et du médecin spécialiste, diagnostic, traitement en cours, interventions subies) sont capitales. On pourra aussi cocher, dans la liste exhaustive pré-établie, les gestes de la vie quotidienne qui requièrent l'aide d'une tierce personne. En cas d'hospitalisation, la carte de malade rappellera ces incapacités de la vie quotidienne, tellement évidentes pour le patient ou son entourage, qu'il ne pense plus à les rappeler. Un personnel soignant qui sait que le malade, par exemple, ne peut pas appuyer sur la sonnette d'alarme, sera forcément plus vigilant. De la même façon, il pourra aller au devant des besoins de la personne dans les actes de la vie quotidienne (toilette, repas...).

La carte de malade, en précisant les indications et contre-indications particulières, a un intérêt vital : l'anesthésie en situation d'urgence (comme par exemple suite à un accident de voiture) impose des précautions particulières en cas d'atteinte neuromusculaire. Il faut par exemple éviter les produits susceptibles de provoquer l'hyperthermie maligne (halothane, succinylcholine). Savoir qu'en cas de myasthénie, l'administration de curarisants est fatale. Ou encore qu'un bilan cardiaque approfondi est indispensable avant l'anesthésie dans bon nombre de maladies neuromusculaires, tout comme un monitoring cardiaque, respiratoire et thermique durant l'opération ou une surveillance prolongée en post-opératoire.

La carte est aussi importante dans des situations apparemment plus anodines. Qu'il s'agisse de soins dentaires (modalités de l'anesthésie locale) ou d'une visite chez le généraliste pour un rhume (les anti-tussifs

sont contre-indiqués), la carte est un gage de sécurité : elle met son détenteur à l'abri d'erreurs médicales, voire plus largement de l'incompréhension de l'entourage le moins averti, en toutes circonstances...

WB, CD ■

Les cartes de malade sont disponibles auprès du Service des Affaires Médicales de l'AFM (Tél. : 69 47 28 28)

Bulletin d'abonnement

myoline N°24
Avril/Mai 1996

A.F.M.
BP 59
91002 EVRY Cedex

FLASH SCIENCES

DEJERINE-SOTTAS : UNE FORME FAMILIALE LIÉE AU CHROMOSOME 8

L'étude d'un cas, atteint d'une forme familiale à transmission autosomique dominante de la maladie de Dejerine-Sottas (DSN) ou neuropathie sensitivo-motrice héréditaire de type III (HSMN III) suggère, pour la première fois, une localisation sur le chromosome 8. (Cette maladie est génétiquement hétérogène et sa transmission se fait sur des modes variables, autosomique récessif ou dominant.)

Muscle and Nerve, 1996, 19 (3) : 319-323 (01/03/96)

EMERY-DREIFUSS : L'ÉMERINE EST DÉFICIENTE À LA MEMBRANE DU NOYAU DES FIBRES MUSCULAIRES

Le gène STA, responsable de la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss code une protéine, l'émerine. Les études de localisation de cette protéine semblent montrer que l'émerine se situe à la membrane du noyau des fibres musculaires dans les muscles squelettiques, cardiaque et lisse, tandis qu'elle est déficiente dans les muscles squelettique et cardiaque des patients atteints de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss.

Nature Genetics, 1996, 12 : 254-259 (01/03/96)

INTRAVEINEUSES D'IMMUNOGLOBULINES : ATTENTION AUX COMPLICATIONS!

Les intraveineuses d'immunoglobulines pourraient entraîner des effets secondaires (myalgies, maux de tête, fièvre) beaucoup plus fréquemment que ce qui est rapporté dans la littérature. Une étude, menée auprès de 64 patients (42 atteints de maladies neuromusculaires et 22 atteints de maladies auto-immunes non neurologiques, comme l'anémie hémolytique), montre que les complications surviennent chez plus de 80% des malades et dans 90% des 250 perfusions pratiquées.

Muscle and Nerve, 1996, 19 (3) : 388-391 (01/03/96)

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 de la loi n° 62-1293 du 30 septembre 1962 relative à l'informatique. Association Française contre les Myopathies 31 P. 59 - 91002 EVRY CEDEX.

ANNONCES

Journées d'orthopédie

En préambule au 6ème colloque sur les maladies neuromusculaires, une journée d'orthopédie, organisée par l'AFM, se déroulera à l'hôpital Raymond Poincaré (Garches) le lundi 21 octobre 1996. Cette journée réunira les orthopédistes, les anesthésistes et les médecins de rééducation autour de thèmes concernant la chirurgie des maladies neuromusculaires au sens large (anesthésie, douleur, complications après arthroscopie du rachis).

Journées d'orthopédie - le lundi 21 octobre 1996 à Garches

Renseignements complémentaires auprès du Service des Affaires Médicales de l'AFM : 69 47 28 28

PARUTION

Faisant suite au séminaire "Les maladies neuromusculaires : de la génétique à la réadaptation", organisé lors des Journées de Montpellier des 6 et 7 mars dernier, un ouvrage réalisé avec la collaboration de l'Association "Entretiens de rééducation et réadaptation fonctionnelle" et de l'Association Française contre les Myopathies reprend les différents thèmes qui y ont été abordés.

PELISSIER J., URTIZBEREA JA "Les maladies neuromusculaires - de la génétique à la réadaptation" Coll. Problèmes en médecine de rééducation, Ed. MASSON, Paris, 327p.

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)

LA FATIGUE MUSCULAIRE DANS L'OPHTHALMOPLÉGIE EXTERNE PROGRESSIVE

L'étude de la fatigue musculaire chez 20 patients atteints de myopathie mitochondriale avec ophtalmoplégie externe progressive montre que la diminution de force est corrélée au taux de lactate et dans une moindre mesure au taux de pyruvate. D'après cette étude, la fatigue semble métabolique, originaire de la membrane de la fibre musculaire, impliquant le couplage excitation-contraction. Le taux de lactate sérique au repos en constitue un bon facteur prédictif.

Muscle and Nerve, 1996, 19 (4) : 456-462 (01/04/96)

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 Bécane - Wahiba Boucharef

Martine Frischmann - Marc Hautekeete

Jean-Louis Mandel - Christian Réveillère

Mise en page : Isabelle GUILLERMIN

Impression : Ateliers Didot - Paris

Dépôt légal : Juin 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).