



Les myopathies des ceintures

Sommaire

Les LGMD, c'est quoi ?

→ page 2

Début et progression : à quoi s'attendre ?

→ page 6

Comment se soigner ?

→ page 8

L'activité physique, c'est possible ?

→ page 14

Prendre soin de soi

→ page 17

Trouver des solutions

→ page 19

Les myopathies ou dystrophies musculaires des ceintures (Limb-Girdle Muscular Dystrophy, ou LGMD) sont des maladies musculaires rares d'origine génétique. Les LGMD touchent les hommes et les femmes et peuvent débuter à l'âge adulte ou parfois dans l'enfance. Selon les formes, elles se manifestent par une diminution de la force et du volume des muscles dits «des ceintures» principalement, c'est-à-dire les muscles du bassin et des épaules. Les manifestations de la maladie sont très variables, allant d'une simple fatigabilité musculaire jusqu'à des formes entraînant la perte de la marche, avec ou sans complications cardiaques et/ou respiratoires.

ET AUSSI...

La diététique, pensez-y!

Elle a des bienfaits indéniables et pourtant, pas facile de suivre ses règles. Petit tour des recommandations pour une alimentation équilibrée et des fausses bonnes idées.

Trucs, astuces et DIY

Un peu d'ingéniosité peut grandement améliorer le confort de vie au quotidien. Focus sur les trouvailles de la communauté LGMD pour contourner les difficultés.



Les LGMD, c'est quoi ?

***Maladies génétiques et héréditaires,
les myopathies des ceintures sont multiples.
Comprendre leur origine et le pourquoi de leurs
manifestations peut aider à mieux y faire face.***

Un groupe hétérogène

Les LGMD sont des maladies très variées. Elles ont en commun de débuter par une atteinte musculaire qui touche principalement les muscles dits «des ceintures», c'est-à-dire ceux de la région des épaules et du bassin, ainsi que les muscles qui en sont proches (le haut des bras et les cuisses). Les muscles s'affaiblissent progressivement en raison de l'atrophie et/ou d'une perte des fibres musculaires. Affectant principalement les muscles des membres et du tronc (les muscles des mouvements), certaines formes de la maladie peuvent cependant affaiblir les muscles respiratoires et le cœur entraînant des difficultés à respirer et/ou des troubles cardiaques.

Une maladie d'origine génétique

Les LGMD ne sont pas des maladies contagieuses ou provoquées par une blessure ou une activité particulière.

Les progrès de la recherche ont permis d'identifier 32 gènes associés à différentes formes de LGMD. Ces gènes codent des protéines qui sont des constituants clés de la structure et/ou du fonctionnement des cellules (ou fibres) musculaires. Des anomalies (mutations) de ces gènes entraînent l'absence ou la modification des protéines correspondantes qui ne peuvent plus jouer leur rôle. Les fibres musculaires sont affaiblies. Elles sont plus fragiles et produisent moins de force lors de la contraction. Le muscle qui a habituellement la capacité de renouveler ses cellules voit cette propriété perdre peu à peu son efficacité. Ainsi, les fibres détruites au cours du temps sont de moins en moins remplacées : on parle de dégénérescence progressive du muscle. En fonction du gène muté, l'impact sur le fonctionnement des cellules sera différent menant à une variabilité de la localisation et de la progression des manifestations cliniques.

Qui se transmet

Nous possédons tous dans notre génome, au moins pour les chromosomes dits « non sexuels », deux copies de chacun de nos gènes. La grande majorité des personnes atteintes de LGMD possède les deux copies mutées du gène en cause, héritées de chacun de leurs parents (lesquels ne sont pas malades). On parle de maladie à transmission autosomique récessive. Dans environ 10 % des cas, une seule copie mutée sur les deux suffit à déclencher la maladie. Le mode de transmission est alors dit autosomique dominant. Dans ce cas, l'anomalie génétique peut avoir été transmise par un parent ou être apparue chez le patient sans antécédent dans la famille.



Les LGMD touchent principalement les muscles dits des « ceintures »

Pour aller plus loin ▶

Repères
Conseil génétique
et maladies
neuromusculaires



À SAVOIR !

LE DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE : POUR QUOI FAIRE ?

La combinaison de l'examen par le médecin et des analyses de sang et de tissus musculaires est souvent nécessaire pour être certain qu'il s'agit bien d'une LGMD. Mais pourquoi aller jusqu'au diagnostic génétique quand le diagnostic clinique est sans équivoque ? Il est fortement conseillé de réaliser le diagnostic génétique afin de confirmer qu'il s'agit bien d'une LGMD, de définir précisément de quelle mutation il s'agit, et de permettre un conseil génétique en cas de projet de famille. Enfin, chaque thérapie génique à l'étude cible un gène spécifique et parfois même un type de mutation. La participation aux essais cliniques actuels ou futurs est donc dépendante de l'identification préalable de l'anomalie génétique que l'on porte. Cependant, cette confirmation génétique n'est pas toujours garantie par le test. Ce dernier a un taux de succès d'environ 30 %. Certains laboratoires, comme SeqOIA ou Auragen, permettent actuellement les analyses les plus poussées. Dans tous les cas, il ne faut rien lâcher ! Les connaissances avancent sans cesse et de nouveaux gènes responsables sont régulièrement identifiés. Ne perdez pas espoir !



© AFM-Téléthon/Jean-Pierre Pouteau



COIN HISTOIRE

Décrites formellement en 1954 par John Walton et Frederick Nattrass, le groupe des myopathies des ceintures a été initialement créé pour regrouper des malades dont les symptômes étaient moins sévères que ceux de la maladie de Duchenne, et sans atteinte du visage contrairement à la dystrophie facio-scapulo-humérale.

Lorsqu'une maladie génétique touche plusieurs membres d'une même famille, une consultation de conseil génétique peut permettre de faire le point sur les risques de transmettre cette maladie ou d'en avoir hérité.

Les noms ont changé

En 2017, les experts ont fait évoluer la classification des LGMD. Désormais classées selon leur mode de transmission, le gène en cause et leur ordre de découverte, on dénombre ainsi 27 LGMD récessives, nommées LGMD R1 à LGMD R27, et cinq formes dominantes nommées LGMD D1 à LGMD D5.

Les anciens noms (LGMD 2A, 2B...) peuvent encore être utilisés par certains professionnels de santé, dans la littérature scientifique ou dans certains documents, comme les comptes-rendus de diagnostic génétique.

Retrouvez la correspondance entre les anciens et nouveaux noms, le gène et la protéine en cause, dans les Avancées dans les myopathies des ceintures, un document édité par l'AFM-Téléthon.

CLASSIFICATION DES LGMD

IDÉE GÉNÉRALE



EXEMPLE



Les grands groupes de LGMD

On reconnaît au sein des LGMD cinq groupes représentant la majorité des cas recensés : du plus commun au moins fréquent en Europe, il s'agit des calpainopathies (LGMD R1), des dysferlinopathies (LGMD R2), des anoctaminopathies (LGMD R12), des sarcoglycanopathies (LGMD R3-R6) et des dystroglycanopathies (LGMD R9, R11, R13-16, R19, R20 et R24).

D'autres formes, plus rares, constituent un sixième groupe hétérogène, mais qui fait bien partie des LGMD : vous pourrez entendre les termes de titinopathies (LGMD R10), plectinopathies (LGMD R17), téléthoninopathies (LGMD R7) ou d'autres.

Rare, mais pas tant que ça...

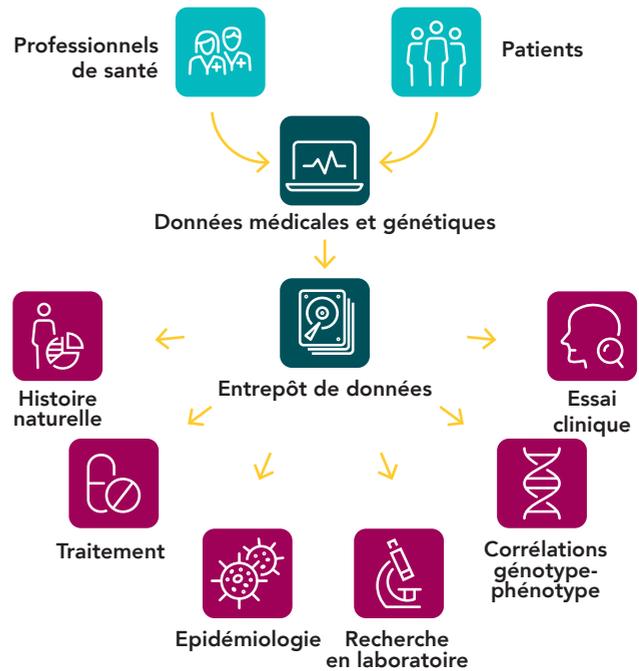
Il est difficile d'évaluer la fréquence de chaque maladie, mais on estime que l'ensemble des LGMD touche environ 1 à 3 personnes sur 100 000 dans la population générale. Ces chiffres peuvent varier en fonction du pays, de la région et de la population étudiés. La maladie concernerait donc plusieurs centaines, voire quelques milliers de personnes en France, et des dizaines à des centaines de milliers dans le monde.

Pour aller plus loin ▶

Avancées dans les myopathies des ceintures



EN FRANCE, DEUX REGISTRES LGMD SONT EN COURS DE CRÉATION :
l'un sur les calpainopathies et l'autre sur les sarcoglycanopathies.



POUR INFO

Recenser les patients : les registres sont indispensables

Comme pour d'autres maladies neuromusculaires, il y a aujourd'hui une dizaine de registres LGMD à travers le monde. Ces bases de données collectent des informations sur les patients atteints de LGMD. Être enregistré dans un registre est important, car cela permet, entre autres, aux chercheurs de mieux comprendre la maladie et de

recenser les malades afin de déterminer la proportion de la population touchée et d'aider à faire avancer la recherche par le soutien de nouveaux projets notamment. Ce sont également des sources régulièrement utilisées par les investigateurs d'essais cliniques pour solliciter des patients à contribuer à la recherche.

Début et progression : à quoi s'attendre ?

La maladie se manifeste de façon variable d'une forme de LGMD à l'autre. Sa gravité est souvent corrélée à l'âge d'apparition.

Les manifestations cliniques varient beaucoup entre formes de LGMD et entre personnes atteintes de la même forme (pourtant due au même gène). La plupart des LGMD limite peu ou pas l'espérance de vie et les malades peuvent vivre aussi longtemps que le reste de la population, surtout s'il n'y a pas d'atteinte respiratoire et/ou cardiaque.

À deux, vingt ou 70 ans, ça dépend...

Quelle que soit la forme de LGMD, les premiers signes de la maladie apparaissent en général vers l'adolescence ou à l'âge adulte (au plus tôt vers l'âge de deux ans) et les enfants acquièrent toujours la capacité de marcher avant que la maladie ne se manifeste. Dans de rares cas, les premiers symptômes n'apparaissent qu'après l'âge de 70 ans. Les manifestations et l'évolution de la maladie sont très hétérogènes, y compris entre les membres d'une même famille, ce qui fait qu'il est difficile de prédire sa trajectoire : chaque patient suit un chemin qui lui est propre.

Certaines formes avec moins de symptômes

Il existe des formes ne débutant qu'à l'âge adulte et dans lesquelles les symptômes sont légers et la progression lente. Comme toutes les LGMD, elles entraînent une faiblesse des muscles proches du tronc (haut des bras, cuisses...) qui augmente au cours du temps, mais la possibilité de bouger les bras et les jambes est conservée même si parfois la force est un peu plus faible.



De nombreuses formes intermédiaires

Bien que les muscles principalement touchés soient ceux les plus proches du tronc (muscles proximaux), notamment des épaules et des cuisses, les muscles plus éloignés (muscles distaux) des poignets, mains, mollets, chevilles et pieds peuvent aussi être atteints dans certaines LGMD (D1-D5, R2, R9, R10, R12...). Plus rarement, la faiblesse peut atteindre également les muscles du visage.

L'altération des fibres musculaires et la perte de mobilité qui en découle peuvent provoquer un raccourcissement des muscles et des tendons (rétractions) et une raideur des articulations qui limitent certains mouvements (c'est assez fréquent dans les D1-D5, R2, R10, R12...). Cela crée aussi des déformations de la colonne vertébrale comme une scoliose ou un creusement du bas du dos (hyperlordose). Les personnes concernées doivent alors réajuster leurs postures pour continuer à réaliser les gestes de tous les jours, ce qui entraîne de l'inconfort et des douleurs, ou des enraidissements supplémentaires.

Le cœur et la respiration parfois impactés

Bien que les poumons ne soient pas directement touchés par la maladie, les muscles respiratoires (diaphragme, muscles intercostaux et abdominaux) peuvent être atteints. Les capacités d'inspiration et d'expiration sont alors réduites, les échanges gazeux diminués et le sang moins bien oxygéné. À terme, lorsque ces difficultés deviennent importantes, une insuffisance respiratoire s'installe avec la nécessité de mettre en place une assistance respiratoire (ventilation assistée).

Le cœur peut également être touché. Le myocarde est un muscle de constitution différente des autres muscles striés, il peut parfois aussi être concerné par la myopathie, s'atrophier et devenir plus faible. Un cœur plus faible essaiera de compenser la réduction du volume sanguin

QUESTIONS-RÉPONSES

SIGNES, SYMPTÔMES, MANIFESTATIONS ? QU'ÉSACO ?

Les médecins différencient ce qui peut être observé chez le patient, appelé « signe » (ex. : la perte de la marche) de ce qui est ressenti par ce dernier, appelé « symptôme ». Le premier ne dépend pas de l'appréciation du malade, tandis que le deuxième dépend de la perception de chaque patient et est par définition subjectif. Les « manifestations » regroupent les signes et les symptômes. Expliquer ses symptômes est très important (et peu importe qu'ils soient ressentis différemment d'une personne à l'autre) : cela permet au médecin de comprendre ce qui vous arrive et de faire des liens avec ce qu'il observe lui, de son côté.



qu'il éjecte (réduit par la dilatation de ses cavités) en augmentant la fréquence de ses battements. On parle alors d'insuffisance cardiaque. Avec le temps, le cœur se dilate progressivement et perd un peu plus de sa force de contraction, jusqu'à ne plus pouvoir éjecter une quantité suffisante de sang, ce qui limite les capacités du patient. Les signes peuvent être similaires à ceux d'une insuffisance respiratoire (essoufflement inhabituel...) puisque, comme chez celle-ci, les apports en oxygène ne répondent plus aux besoins du corps. Des œdèmes des extrémités des membres (pieds, chevilles...) peuvent aussi apparaître. L'insuffisance cardiaque peut être traitée par des médicaments cardioprotecteurs, voire une transplantation cardiaque ou une assistance circulatoire externe. Dans les formes les plus sévères de la maladie (par exemple les LGMD R3 à R6 et LGMD R9), cette atteinte cardiaque et respiratoire s'ajoute à la faiblesse des muscles déjà importante. Dans ces formes de LGMD qui débutent souvent très tôt, cette combinaison d'atteintes peut accélérer la perte de la marche au cours de l'enfance.

D'autres organes touchés aussi

Les problèmes digestifs sont communs et peuvent inclure des troubles du transit gastro-intestinal (constipation, satiété précoce...), des douleurs abdominales, des nausées, des vomissements, un reflux gastro-œsophagien...

Encore plus rare...

Enfin, bien que peu fréquente, l'atteinte du cerveau dans certaines formes (LGMD R18, R23...) peut provoquer un léger déficit intellectuel, des troubles de l'apprentissage et/ou des épilepsies.

Comment se soigner ?

La recherche avance à grands pas et des pistes thérapeutiques et des traitements innovants sont à l'étude. En attendant ces thérapies de demain, il est possible d'agir sur les symptômes et de freiner la maladie pour vivre plus confortablement.

Traiter les symptômes

Des soins adaptés permettent de ralentir la progression de la maladie, soulager les douleurs, et conserver aussi longtemps que possible ses capacités musculaires.

La prise en charge de la maladie nécessite l'intervention de plusieurs spécialistes : médecin traitant, neurologue, kinésithérapeute, ergothérapeute... Pluridisciplinaire, elle permet de couvrir l'ensemble des besoins thérapeutiques de la personne atteinte. Ces besoins sont déterminés lors

de votre suivi médical dans les « consultations pluridisciplinaires » des Centres de référence ou de compétences, auxquelles participent en général plusieurs professionnels de santé : neurologue, médecin de médecine physique et de réadaptation, kinésithérapeute, infirmière, ergothérapeute, psychologue, assistante sociale spécialisée... D'autres professionnels de santé (pneumologue, cardiologue, diététicien...) peuvent également être rencontrés selon les besoins et à la demande du patient.

Les soins quotidiens aident à mieux vivre

Un suivi médical régulier

Des bilans médicaux réguliers permettent d'évaluer l'impact de la maladie sur votre santé afin d'ajuster au mieux les traitements nécessaires pour préserver plus longtemps vos capacités et limiter les éventuelles complications.

Lors du suivi annuel, n'hésitez pas à parler de tout ! Il est important d'aborder toutes les difficultés ou gênes ressenties, même celles qui ne vous semblent pas liées à la maladie (troubles du sommeil, transit lent, difficultés urinaires, troubles de la sexualité, difficultés scolaires, mal-être ou tristesse ...), pour que les médecins orientent au mieux la prise en charge.

Avant une consultation, vous pouvez prendre



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues

Où en est la recherche ?

Thérapie génique, pharmacothérapie, dispositifs médicaux... la recherche de traitements pour les LGMD est très active. Plusieurs produits de thérapie génique sont en cours de développement et des essais cliniques sont menés à l'heure actuelle, en France et à l'étranger, afin de tester leur innocuité et leur efficacité. Mais il faudra probablement encore attendre quelques années pour que ces produits, s'ils font leurs preuves, deviennent éventuellement disponibles pour les malades.

Vous pouvez, si vous présentez les critères recherchés par les investigateurs et si les conditions sont réunies, participer aux essais cliniques concernant votre maladie. Renseignez-vous auprès du médecin de la consultation pluridisciplinaire ou auprès d'un Référent parcours de santé de l'AFM-Téléthon pour connaître les essais en cours. Vous pouvez également consulter la fiche de l'AFM-Téléthon Essais neuromusculaires en cours ou en préparation dans le monde ou le site ClinicalTrials.gov.

le temps de noter les sujets que vous souhaitez aborder avec votre équipe médicale pour ne pas oublier de questions et faciliter la communication. Les Référents parcours de santé (RPS) de l'AFM-Téléthon peuvent également vous aider à préparer vos rendez-vous médicaux et vous accompagner à la consultation si besoin.



Les consultations pluridisciplinaires permettent de voir dans une même journée son médecin référent, mais aussi un médecin de rééducation, un kiné, un psychologue...

c'est un peu à la carte en fonction des besoins. Il faut se préparer, car la maladie progresse et il est difficile d'entendre à chaque bilan que le potentiel physique diminue. Mais ces visites sont indispensables ! Elles permettent de faire un point complet, voir où on en est, voir le cardiologue, faire le tour des aides techniques

La consultation pluridisciplinaire est indispensable

et réfléchir aux solutions à mettre en place pour mieux compenser les conséquences de la maladie. En complément de la surveillance médicale, la consultation apporte une véritable prise en charge personnalisée.

Karl-Stéphane, 48 ans

La kinésithérapie, un incontournable

Difficultés à se relever, à marcher, à soulever des objets, la perte de force engendrée par la dégénérescence musculaire (la perte de muscle) provoque une baisse progressive des capacités motrices. La kinésithérapie peut vous aider à limiter la perte de mobilité, voire à récupérer ou compenser certaines aptitudes, ainsi qu'à vous familiariser à l'usage des aides techniques.

Des interventions variées

Les séances de kinésithérapie font l'objet d'une prescription personnalisée lors de la consultation pluridisciplinaire puis sont renouvelées ou ajustées en lien avec le médecin traitant. La prescription oriente les interventions du kinésithérapeute. Chaque professionnel a ses techniques et méthodes privilégiées, mais il adapte sa pratique à vos besoins : massages soulageant la douleur (antalgiques), thermothérapie, électrothérapie, mobilisations passives et étirements (pour préserver les amplitudes articulaires et limiter l'ankylose), activités physiques adaptées... Dans les LGMD, vos séances de kinésithérapie incluront presque systématiquement des massages, des étirements, un travail sur l'amplitude des mouvements et des exercices d'équilibre et le travail des transferts pour éviter les chutes. Le kinésithérapeute vous apprendra également à utiliser les différentes aides techniques (canne, déambulateur...) et proposera des mises en situation (se relever du sol, du plan du lit, d'une chaise trop basse...).



BESOIN D'AIDE ?

Votre situation est spécifique : l'AFM-Téléthon vous accompagne !

- De la définition de vos besoins à la demande de prestation à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) en passant par la recherche d'aides humaines... le réseau des Services régionaux de l'AFM-Téléthon peut vous aider.

Ce réseau d'accompagnement dispose de **Référents parcours de santé (RPS)**, des professionnels qui maîtrisent les démarches administratives et connaissent bien l'impact de la maladie au quotidien. Ils sauront vous écouter et vous aider à trouver les solutions adaptées à votre situation. Pensez-y !

- Les réseaux de proximité AFM-Téléthon de personnes concernées par la maladie vous aident aussi à faire face à vos questions et problématiques rencontrées : Groupes d'intérêt autour d'une maladie — l'un d'eux est dédié aux LGMD — et Délégations départementales.

Contact : 0 800 35 36 37 ou
www.afm-telethon.fr, rubrique « vivre avec la maladie »
Blog du groupe d'intérêt LGMD

La kiné permet de lutter contre la progression de la maladie

J'ai fait de la kinésithérapie très vite sur les conseils de mon médecin. Les exercices étaient adaptés, mais j'ai dû arrêter par la suite, car ma kiné ne pouvait plus venir à domicile et il était devenu trop compliqué d'aller à son cabinet. La kinésithérapie permet de lutter contre la progression de la maladie, mais la difficulté est d'arriver à trouver un professionnel qui accepte de se déplacer... Il y a peu de professionnels et beaucoup de demandes. Il est plus facile de trouver un kiné pendant les congés scolaires estivaux, cette période a fonctionné en ce qui me concerne pour trouver une remplaçante.

Karl-Stéphane, 48 ans



◀ Pour aller plus loin

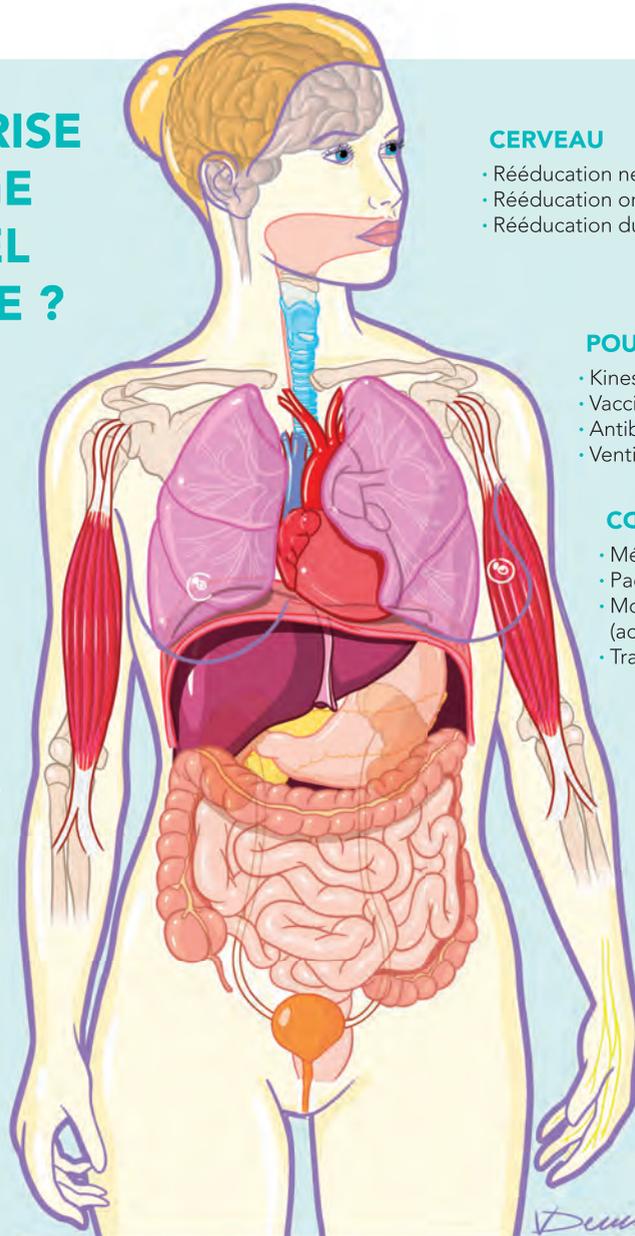
Repères
Organisation des soins
et maladies
neuromusculaires

Il ne s'agit pas ici de «réduquer», mais de «préserver» votre capital musculaire, de soulager les douleurs et de prévenir les accidents. Une séance de kinésithérapie dure en général 30 minutes. Le nombre et la fréquence des séances dépendront de chacun. Certains n'en feront que quelques-unes puis arrêteront, ayant assimilé les connaissances qu'ils jugent nécessaires et confiants qu'ils pourront les appliquer

chez eux tout seuls, tandis que d'autres y auront recours régulièrement.

Le kinésithérapeute vous verra plus souvent que tout autre professionnel de santé, donc choisissez-le (la) bien! Des difficultés à en trouver?... Les services régionaux de l'AFM-Téléthon et l'Ordre des kinésithérapeutes peuvent vous orienter vers des professionnels dans votre zone géographique.

QUELLE PRISE EN CHARGE POUR QUEL SYMPTÔME ?



MUSCLES, OS, TENDONS

- Kinesithérapie
- Activité physique
- Auto-rééducation (étirements...)
- Calcium + vitamine D

APPAREIL DIGESTIF

- Rééquilibrage alimentaire
- Réajustement routine de selles
- Massages
- Laxatifs

APPAREIL URINAIRE

- Médication
- Modification de l'hygiène de vie

CERVEAU

- Rééducation neuropsychologique
- Rééducation orthophonique
- Rééducation du geste

POUMONS

- Kinesithérapie respiratoire
- Vaccins (grippe, pneumocoque)
- Antibiotiques
- Ventilation assistée

CŒUR

- Médicaments cardioprotecteurs
- Pacemaker
- Modification de l'hygiène de vie (activité physique, alimentation...)
- Transplantation cardiaque

APPAREIL SENSORIEL (douleurs)

- Chaleur
- Massages
- Anti-douleurs
- Relaxation

Les bienfaits de l'eau

Si vous aimez l'eau, la balnéothérapie est une pratique qui se montre utile pour soulager les douleurs musculaires (myalgies) des patients atteints de LGMD. Traitement utilisant l'action physique de l'eau sur le corps, la balnéothérapie (qui comprend également la cure thermique utilisant l'eau de source) est encadrée par un kinésithérapeute et se pratique au cours de séances de 30 minutes à une heure. Des séjours de plusieurs jours permettent un traitement plus approfondi. La balnéothérapie peut être prescrite lors des consultations au Centre de référence/compétences ou par le médecin; dans ce cas, la LGMD étant une affection longue durée (ALD), les soins sont pris en charge à 100 % par l'Assurance Maladie. Attention, la thalassothérapie, qui représente un ensemble de soins utilisant les ressources et bienfaits du milieu marin, se différencie de la balnéothérapie et n'est pas remboursée par la sécurité sociale.



Pour moi, la balnéo a consisté à faire du renforcement musculaire dans l'eau, notamment avec des « frites ». Les exercices sont modulables en fonction des besoins, comme travailler davantage le haut ou le bas du corps, et pour rendre les séances le plus confortables possible. Le but n'est pas d'avoir mal tout le temps. Avec les séances, j'ai remarqué plus de facilité à me tenir droit et ça m'a

aidé pour les douleurs de dos. Le yoga, et ses étirements me font également du bien quand j'en fais.

Marine, 22 ans

**La balnéo
c'est fatigant,
mais utile**

Pour autant, ne vous en privez pas si vous en avez la possibilité et que cela vous fait du bien. Elle n'est pas contre-indiquée si votre rythme et votre fatigabilité sont respectés.

Veiller sur le cœur et les poumons

Sans prise en charge précoce et adaptée, les symptômes cardiaques et/ou respiratoires peuvent entraîner des décès prématurés. La surveillance du cœur et de la fonction respiratoire est systématique chez les patients atteints de LGMD avec un bilan cardiaque et respiratoire réalisé chez ceux nouvellement diagnostiqués. Ce bilan est ensuite suivi d'un examen au moins une fois tous les ans. Les patients atteints de formes de LGMD connues pour présenter des risques d'atteintes cardiaques (LGMD D1, LGMD R3-6, LGMD R9...) et/ou respiratoires (LGMD R3-6, LGMD R9...) sont suivis tous les six mois. Le dépistage est la meilleure des protections! Faites attention à vos sensations. Afin de traiter ces troubles le plus tôt possible, soyez particulièrement attentif aux signes pouvant les révéler, tels que des essoufflements, un pouls rapide ou irrégulier, des palpitations, des douleurs dans la poitrine, des évanouissements, une transpiration anormale durant la nuit ou encore une fatigue importante et un besoin de dormir plus souvent, des difficultés à se réveiller, à se concentrer, des maux de tête en particulier au réveil, constants ou récurrents...

En cas d'atteinte respiratoire ou cardiaque confirmée, le médecin décidera s'il est nécessaire d'avoir recours à une ventilation mécanique et/ou à un traitement pour protéger le cœur et l'aider à moins s'épuiser.

Faire face aux difficultés psychologiques

La maladie n'impacte pas que les muscles, le mental est aussi mis à rude épreuve. Quand les choses sont dures à gérer, que vous vous sentez particulièrement triste, ou encore à certains moments clés de la maladie, vous pouvez vous appuyer sur des professionnels, par exemple, des psychologues. Ils vous écouteront, chercheront à comprendre vos ressentis et pourront vous aider à surmonter ces obstacles invisibles.

Autres symptômes ?

Dans le cas d'apparition de symptômes qui ne sont pas forcément en relation avec la LGMD, il est important de tenir informé votre neurologue référent. Lui-même coordonnera les études complémentaires nécessaires et vous orientera vers des spécialistes qui connaissent les maladies neuromusculaires.



EN CAS D'URGENCE

Quatre numéros à connaître pour joindre les secours 24 h/24, gratuitement :

15 SAMU

Urgence médicale

18 POMPIERS

Situation de péril ou accident

114 ACCESSIBLE

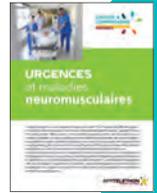
aux sourds et malentendants, visio, SMS, tchat

112 EUROPE

Urgence médicale infraction, péril

Pour aller plus loin ►

Repères
Urgences et maladies neuromusculaires



À SAVOIR !

THÉRAPIES COMPLÉMENTAIRES, ET POURQUOI PAS ?

Acupuncture, ostéopathie, hypnose... même si à ce jour il n'existe aucun traitement approuvé, les options de soins dits « alternatifs » sont nombreuses et les patients y ont recours de plus en plus souvent. Certaines de ces pratiques semblent être bénéfiques à ceux souffrant de douleurs chroniques, à condition qu'elles ne se substituent pas au suivi médical classique (médecin traitant et en Centre de référence/compétences). Ces approches ne sont pas remboursées par la sécurité sociale, mais sont prises en charge de plus en plus souvent par les mutuelles. Si ce n'est pas un frein et qu'elles fonctionnent pour vous, n'hésitez pas ! Attention cependant aux manipulations trop vives (craquements, certaines manipulations du cou) qui ne sont pas conseillées.



Voir aussi « **Thérapies complémentaires et Bien-être** » (filière de santé FAI2R)



© AFM Fédération / Christophe Hargoues

L'activité physique, c'est possible ?

La gestion de la maladie repose aussi sur l'auto-entretien musculaire. Si vous en avez la possibilité, le maintien d'une activité physique régulière contribuera à conserver un équilibre physique et mental.

S'il n'est pas utilisé, le muscle est perdu !

Les recherches montrent que l'activité physique adaptée est bénéfique pour les personnes atteintes de LGMD – le vieil adage « use it or lose it » s'applique aussi à elles. La nature de la maladie oblige les personnes atteintes de LGMD à s'occuper de leurs muscles plus que

n'importe qui d'autre. L'objectif est de briser un cercle vicieux : la peur de tomber et la difficulté croissante pour réaliser les gestes de tous les jours contribuent indirectement à dégrader un peu plus les fonctions des bras et des jambes qui deviennent moins utilisés. Il faut donc rester aussi actif que possible afin de lutter contre cette dégradation, mais également contre la perte musculaire due à l'âge (sarcopénie) qui touche plus rapidement les personnes atteintes de LGMD que la population générale.

Le corps est fait pour être en mouvement

J'ai fait de l'activité physique le plus longtemps possible, mais avec l'arrivée des enfants et l'évolution de la maladie c'est devenu plus compliqué de consacrer le temps nécessaire en complément de la charge professionnelle.

Mais je suis tout à fait pour. Il faut juste trouver l'équilibre pour ne pas se fatiguer et se préserver le plus possible. La piscine est pour cela vraiment magique, on retrouve une forme de mobilité dans l'eau difficile à avoir ailleurs.

Le corps est fait pour être en mouvement, et préserver et conserver le mouvement le plus possible est vital. La prise de conscience se fait au fur et à mesure de la progression de la maladie.

Karl-Stéphane, 48 ans

Le bon dosage initial, et une progression tout en douceur

Les entraînements musculaires et/ou cardio-vasculaires sont appropriés tant que l'intensité choisie est appropriée et qu'ils ne provoquent pas d'accumulation importante de fatigue. Les entraînements en endurance sont d'intensité faible à modérée et permettent de repousser l'installation de la fatigue. Les entraînements en force sont plus intenses. Avec une progression prudente, ils peuvent être utilisés sur les muscles encore préservés afin de les renforcer et d'améliorer la mobilité, les transferts et les efforts brefs. Il est recommandé de commencer à un niveau facile et d'augmenter progressivement la difficulté. Le mieux est de commencer par augmenter la durée de l'effort, puis seulement ensuite son intensité, lorsque celui-ci est

bien toléré. Il est ainsi possible de rendre son organisme plus efficace : le cœur s'adapte et fonctionne mieux, les vaisseaux se multiplient entre les fibres musculaires, le métabolisme est amélioré. De nombreux enseignants en Activité Physique Adaptée (APA) sont formés chaque année à l'université, et leur accès auprès des Maisons de Sport Santé ou dans des structures associatives s'organise peu à peu. Leurs conseils sont utiles et complètent ceux de votre kinésithérapeute.

Écouter son corps !

Certains signes peuvent vous signaler que l'activité est trop intense : avoir des crampes intenses pendant ou à l'issue de l'effort, un essoufflement, des courbatures musculaires excessives au-delà de 48 heures après l'exercice ou une fatigue prolongée... Si vous ressentez l'un d'eux, prenez du repos, lâchez du lest, et diminuez l'intensité de la séance la prochaine fois. Avant de débiter, il est très fortement recommandé de consulter son médecin traitant ou l'équipe du Centre de référence/compétences, en particulier en cas d'atteintes cardiaque et/ou respiratoire. Comme dans la population générale, ces atteintes peuvent passer inaperçues au repos et se révéler uniquement lorsque le corps est en activité. Un enseignant d'APA ou votre kinésithérapeute pourra aussi vous guider pour déterminer les activités et les intensités les plus adaptées afin de pratiquer en toute sécurité.

Avant tout, faire ce que l'on aime

Seul ou en groupe, les options sont nombreuses pour faire travailler le corps : routine d'exercices et/ou d'étirements à la maison, activités adaptées individuelles (piscine, tir à l'arc, sarbacane...) ou en groupe (basket-fauteuil, hockey-fauteuil, foot-fauteuil, randonnée en joëlette...). Les séances en piscine sont particulièrement adaptées, car elles permettent de soulager la pression exercée sur les articulations et de

POUR INFO

Un enseignant d'activité physique adaptée (APA), c'est quoi ?

Ce sont des spécialistes de la réadaptation et de la réhabilitation par l'activité physique des personnes atteintes de maladies chroniques invalidantes. Leur formation (Bac +3 ou +5) est centrée sur la connaissance du corps humain à l'exercice et en fonction des différents handicaps. À la différence du kinésithérapeute, qui doit traiter un patient à la fois, l'enseignant d'APA peut réaliser des interventions en groupe d'environ cinq patients. Si vous souhaitez être mis en lien avec un enseignant d'APA, rapprochez-vous du Centre de référence/compétences maladies rares le plus proche de chez vous, ou entrez en contact avec le réseau des Maisons Sport-Santé.

faciliter la mobilisation des membres, même lorsqu'ils deviennent trop lourds sur la terre ferme. Pratiquer une activité que l'on aime augmente les chances d'être assidu... un peu est mieux que pas du tout. Vous pouvez consulter les listes de sports « adaptés » fournies par votre ville (parfois appelés clubs « handisports »), vous rapprocher d'une association de Sport Adapté, ou encore faire appel à un enseignant d'APA pour trouver l'activité qui vous conviendra.

Flexible et adaptable

Une bonne souplesse permettra de limiter les risques de blessure, d'atténuer les douleurs, de minimiser le développement de rétractions (rétrécissements des muscles et des tendons au cours du temps), d'augmenter l'amplitude des mouvements, d'améliorer les capacités fonctionnelles... Les étirements, réalisés seul ou

avec l'aide d'un proche ou d'un aidant, peuvent soulager des muscles devenus peu extensibles, vous relaxer et impacter positivement votre état mental. Mais attention, écoutez-vous et n'en faites pas trop! Mieux vaut pas assez que trop, car une blessure (tendinite...) est vite arrivée et peut mettre du temps à se rétablir. Vous pouvez prendre conseil auprès de votre kinésithérapeute afin de définir les étirements appropriés et le rythme à réaliser chez vous.

POUR INFO

Du sport sur ordonnance!

Depuis l'ajout au code de la santé publique en 2016 de l'article L. 1172-1, puis son amendement en 2021, les médecins peuvent prescrire l'activité physique adaptée (APA) aux personnes atteintes d'une affection de longue durée ou d'une maladie chronique, comme la LGMD. Cependant, l'Assurance Maladie ne rembourse pas encore ces activités sportives prescrites, mais certaines mutuelles et/ou acteurs territoriaux les prennent d'ores et déjà en charge.

ASTUCES

Un bracelet connecté pour se motiver

On l'appelle **Fitbit®**, traqueur d'activité, bracelet connecté... ce petit appareil a investi le monde du sport depuis quelques années. Si vous avez du mal à garder la motivation, c'est peut-être la solution ! Connecté à votre smartphone ou tablette, le traqueur surveille pour vous les activités réalisées, le temps passé, la distance parcourue, la fréquence cardiaque, les calories dépensées...

Les données suivies sont nombreuses et les interfaces ludiques. Des études montrent même que ces objets connectés sont confortables, efficaces, et rendent les malades plus attentifs à leur activité au quotidien. Ils sont d'ailleurs de plus en plus conseillés par les enseignants d'activité physique et les kinésithérapeutes.



◀ Pour aller plus loin

Repères
Prise en charge
orthopédique et maladies
neuromusculaires

Prendre soin de soi

Bien manger, sortir, se réserver des moments de détente... il est facile d'oublier qu'une personne atteinte de LGMD a, en dehors des obstacles liés à la maladie, les mêmes besoins qu'une autre. S'occuper de soi et se faire plaisir contribuent grandement à mieux vivre avec la maladie.

L'alimentation, un allié de poids

D'une manière générale, conserver un poids d'équilibre permet de se maintenir en bonne santé et d'autant plus lorsque la maladie est là : le surpoids introduit des déséquilibres, modifie la posture... Et à contrario, un poids trop faible peut être associé à des carences préjudiciables pour la santé et le muscle... N'hésitez pas à discuter avec un nutritionniste ou une diététicienne afin d'adapter votre alimentation à votre état de santé.

BIEN S'ALIMENTER

La maladie peut modifier les habitudes alimentaires et réduire la capacité à préparer les repas, empêcher de s'alimenter soi-même, augmenter la durée des repas, provoquer des difficultés à avaler à cause de la peur de s'étouffer... Il y a donc un risque de perte de poids non intentionnelle qui peut avoir des conséquences sur la santé. Si vous ne consommez pas suffisamment de calories, c'est aussi le muscle qui fond et des risques pour la santé tout court!

À l'inverse, l'obésité est aussi un danger, en particulier chez les personnes perdant la marche et/ou sous corticothérapie, car ce traitement augmente l'appétit et provoque une rétention en eau et en sel.

Enfin, il existe un risque d'ostéoporose, car la densité osseuse diminue avec la sédentarité. Il faut donc veiller à la santé de vos os et dans tous les cas, adapter son alimentation.

DES PROFESSIONNELS POUR VOUS AIDER

Un nutritionniste, un diététicien et un ergothérapeute peuvent vous aider : les premiers en vous proposant de rééquilibrer et de diversifier votre alimentation avec, si nécessaire, une supplémentation nutritionnelle et le troisième en vous conseillant des adaptations de votre environnement (aides techniques...) pour des repas plus confortables et autonomes et/ou en réduisant les gestes.

Un orthophoniste pourra également évaluer votre capacité de déglutition et vous conseiller des



Manger équilibré et boire beaucoup

Je me suis rendu compte que plus on est lourd, plus c'est dur de se déplacer. J'ai rencontré un nutritionniste qui m'a aidé à équilibrer mon alimentation. Je mange aujourd'hui plus de crudités comme des salades en début de repas. Je limite aussi les fast-foods et les sodas. J'ai observé une nette différence pour me déplacer et faire du sport après avoir perdu du poids. Boire beaucoup m'aide aussi à limiter les douleurs. J'ai toujours une petite gourde sur moi. C'est un peu encombrant au début, mais j'ai moins de douleurs quand j'ai bu régulièrement dans la journée.

Marine, 22 ans



La fabrique à menus

<http://bit.ly/3Ju5zEq>

méthodes (déglutition menton contre poitrine, modifications de textures des aliments...) pour faciliter la prise des repas. En cas de problèmes de déglutition, il est conseillé de consommer des aliments qui «glissent bien», humides (sauce) et non trop secs, ni trop petits et friables, car ils peuvent être difficiles à avaler.

CASSER LES MYTHES

Si vous êtes atteint d'une LGMD, il n'est pas nécessaire pour autant de consommer plus de protéines qu'une personne non atteinte, bien que les protéines soient effectivement associées à la «construction» du muscle. Vous n'avez pas non plus besoin d'éviter certains allergènes (produits laitiers, gluten...) plus que le reste de la population. Une alimentation complète et bien équilibrée est recommandée et la consommation de produits transformés (pain blanc, pâtes, sucres...) ne vous impacte pas différemment.

Manger est pour beaucoup un plaisir dont il ne faut pas se priver, mais la modération est de mise et il faut éviter l'effet «yo-yo». Bien que la fonte musculaire entraîne une perte de poids inévitable, lorsqu'elle est rapide et inhabituelle, cela est généralement le signe d'un problème sous-jacent et doit pousser à consulter son médecin.

Bien dans sa tête, bien dans son corps

Prendre soin de soi ne passe pas que par le corps. Parmi les facteurs qui concourent à une bonne santé figurent un mode de vie équilibré, des relations sociales et des activités quotidiennes

utiles et/ou enrichissantes. Les contraintes de la maladie poussent parfois à s'isoler, car elles compliquent le quotidien. Mais il est important de vivre comme on l'entend, de cultiver son réseau social, sortir, faire des rencontres... En somme, de développer sa vie comme n'importe qui. Prendre soin de soi est important, mais il faut pouvoir équilibrer la gestion de sa maladie avec une vie qui convient.

La maladie n'empêche pas d'avoir une vie de couple ni d'avoir un enfant. Devenir mère ou père est un projet qui se murit et se prépare concrètement, car la maladie entraîne des contraintes médicales, organisationnelles, psychologiques, etc., qui doivent être prises en compte dans votre décision. Le conseil génétique donné en consultation vous permettra d'évaluer le risque de transmission de la maladie à votre enfant.



Ne pas se priver de tout

J'ai eu tendance à me restreindre sur pas mal de choses par peur d'avoir mal ensuite, mais ça provoque beaucoup de frustrations. Dans l'idéal, il faut se faire plaisir sans trop forcer sur ses limites. Si une activité nous fait envie, il ne faut pas se priver, mais il faut essayer d'anticiper le temps de récupération dont on aura besoin ensuite. Sortir un peu et faire autre chose fait du bien et la fatigue derrière est un prix à payer qui parfois vaut le coup.

Marine, 22 ans

Attention en fauteuil roulant

L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique avec une position assise quasi constante peut perturber le transit intestinal. Il est en général recommandé d'avoir un régime adapté et de manger plus de fibres. En fauteuil, on peut également se dépenser moins et prendre du poids. Il faut être vigilant à limiter cette prise de poids parce qu'il est difficile de revenir en arrière.

Karl-Stéphane, 48 ans



◀ Pour aller plus loin

Repères
Exercice physique
et maladies
neuromusculaires
Repères
Douleur et maladies
neuromusculaires

Trouver des solutions

Les impacts de la maladie sur la vie de tous les jours peuvent être importants et nécessiter des adaptations en fonction de l'évolution de l'état de santé. Comment vivre sa vie et pas uniquement ses limitations?

S'adapter au quotidien

Sortir de son lit, attacher ses boutons de chemise, enfiler son pantalon, mettre ses chaussettes ou ses chaussures, se relever des toilettes, de nombreuses actions de la vie quotidienne auparavant possibles peuvent devenir des obstacles. Il existe des méthodes et des outils pour les contourner : rouler sur le côté et/ou utiliser une canne de lit pour sortir de son lit, une planche de transfert pour passer du lit au fauteuil roulant, un rehausseur ou élévateur électrique de toilettes, un banc de baignoire ou une chaise de douche pour se laver, un bâton d'habillage pour enfiler ses vêtements et/ou sortir le linge de la machine à laver, une pince pour ramasser les petits objets au sol... Difficile d'être exhaustif sur l'ensemble des techniques et outils d'assistance à la vie quotidienne, tant il en existe.

UNE AIDE À ACCEPTER

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique, notamment parce qu'elles rendent plus tangibles et visibles, à soi-même et aux autres, les difficultés dues à la maladie. Même si l'intérêt est réel, il peut y avoir une certaine résistance à les utiliser, quitte à prendre des risques. Cependant, l'aide technique peut



apporter la sécurité et un vrai soulagement en permettant de poursuivre, voire de reprendre des activités personnelles. Des séances avec un ergothérapeute, spécialiste de l'adaptation et de la rééducation du geste au quotidien lorsque l'autonomie a été réduite, vous permettront de découvrir de nouvelles possibilités ainsi que les trucs et astuces utiles pour améliorer votre quotidien. Il pourra également vous conseiller pour adapter votre environnement (organisation matérielle, aménagement de l'es-



Conseils techniques
et outils d'assistance
à la vie quotidienne

hacavie.fr

Rubrique
Base AT Handicat



★ Des difficultés avec les boutons ?

Et pourquoi ne pas les enlever ? Vous pouvez faciliter la fermeture des chemises en remplaçant les boutons par des aimants à coudre ou du velcro (à coudre ou avec bande thermocollante). Les boutons peuvent ensuite être recousus sur le devant de la chemise pour conserver son apparence et dissimuler les modifications. Autre astuce pour les fermetures éclair : l'ajout d'un anneau (ou tout autre boucle) sur la tirette peut grandement faciliter l'ouverture et la fermeture de la glissière.



Mode in textile by ifth

modeintextile.fr/shabiller-au-quotidien

Dans de beaux draps...

Environ 30 ans, c'est le temps moyen qu'une personne passe dans son lit au cours de sa vie. Combiné aux difficultés de mouvements chez les personnes atteintes de LGMD, un détail tel qu'une literie inadaptée peut prendre une grande importance. Une astuce pour faciliter l'entrée et la sortie du lit, et les changements de position dans ce dernier : mettre des draps synthétiques à la texture glissante, en soie ou en satin.



Faites travailler la voix !

« OK Google », ça vous parle ?

Ils s'appellent Alexa, Siri, Cortana... les assistants vocaux font désormais partie de notre quotidien et peuvent grandement le simplifier. Avec la commande vocale, plus besoin de gestes, tout passe par la voix ! Pensez donc à connecter vos appareils compatibles à l'assistant vocal de votre choix. Il suffira alors d'une phrase pour allumer la lumière, la télévision, la radio, ouvrir le portail... Si vous n'êtes pas à l'aise avec ces technologies, des professionnels peuvent vous aider à installer ces partenaires connectés.

PRENDRE DE LA HAUTEUR

Se relever d'une chaise, d'un fauteuil, sortir de son lit... ces gestes du quotidien peuvent devenir difficiles avec la progression de la maladie. Surélever les meubles (chaise, table, lit...) avec des cales ou des pieds plus grands peut être alors une solution simple pour s'asseoir et se lever plus aisément. Il existe également des meubles, comme certains bureaux, dont la hauteur est ajustable selon les besoins. Et pourquoi pas un bureau d'architecte ? Ils sont souvent équipés d'une surface inclinable qui peut soulager certaines tensions musculaires.



pace..) et vous faciliter la vie. L'ergothérapeute de certains Centres de référence/compétences pourra aussi se rendre à votre domicile pour proposer les meilleures aides techniques et adaptations possibles.

UNE LIBERTÉ RETROUVÉE GRÂCE AUX AIDANTS

Une tierce personne (un proche ou un professionnel) peut vous aider à accomplir certaines tâches de la vie quotidienne (manger, se laver, s'habiller...) et/ou vous apporter un soutien dans votre vie scolaire ou professionnelle. Elle peut également faciliter votre vie sociale en vous accompagnant dans vos déplacements à l'extérieur du domicile, vos activités de loisir et en vacances.

Il existe trois façons de recourir aux aides humaines : passer par un intermédiaire (service prestataire), recruter et employer directement vos intervenants ou faire appel à un proche

(alors appelé «aidant familial»). Le recours à des aides humaines ainsi que celui d'autres aides comme les aides techniques, l'aménagement du logement... représente un coût qui peut être financé par la solidarité nationale. La prestation de compensation du handicap (PCH) répond à ce besoin, du moins en partie. Elle est attribuée après évaluation de votre dossier et de vos besoins à la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). En binôme avec l'ergothérapeute, l'assistante sociale du Centre de référence/compétences pourra également vous guider dans ces différentes tâches.

Une scolarité comme les autres

L'enfance et l'adolescence sont des périodes cruciales pour le développement global de chacun. Or, selon certaines études, plus de 50 % des personnes atteintes de LGMD déclarent

À RETENIR

LE FAUTEUIL ROULANT, UNE AUTONOMIE RETROUVÉE

L'étape de la maladie où le recours au fauteuil roulant manuel ou électrique devient nécessaire est loin d'être facile. Certains la repoussent le plus possible, quelquefois même lorsque le besoin est évident et que les difficultés de mobilité au quotidien s'accumulent. Pourtant son usage s'avère très utile et sécuritaire, y compris de façon ponctuelle comme le recours au fauteuil roulant manuel lors d'une visite de musée, d'une sortie longue avec des amis, de déplacements en gare ou à l'aéroport...

Les démarches administratives pour la demande de financement d'un fauteuil roulant électrique jusqu'à sa livraison sont longues : il faut parfois des mois, voire plus d'une année avant de pouvoir l'obtenir. Cependant, lorsque le passage en fauteuil roulant devient inévitable, l'attente peut s'avérer préjudiciable pour mener sa vie pleinement. Il faut donc y réfléchir en amont, dès que l'on remarque que par exemple, on se prive de certaines activités à cause de difficultés à marcher. Utiliser un fauteuil manuel et/ou un scooter électrique est une première étape parfois possible avant de passer au fauteuil électrique. Des consultations autour du choix et du positionnement au fauteuil roulant existent dans les consultations neuromusculaires, pour vous permettre d'acquérir le fauteuil roulant le mieux adapté à votre situation, en analysant vos besoins. Les Référents parcours de santé (RPS) de l'AFM-Téléthon peuvent aussi vous aider à les identifier et à acquérir l'aide la mieux adaptée.



la maladie avant l'âge de 18 ans. Suivre une trajectoire scolaire ordinaire est possible dans la plupart des cas. Certaines formes de LGMD peuvent entraîner des difficultés intellectuelles (LGMD R11, R13-16, R19, R20, R23 et R24), mais en règle générale, la scolarité pourra se dérouler normalement.

UNE SCOLARITÉ PERSONNALISÉE

Les élèves en situation de handicap peuvent bénéficier de mesures d'accompagnement de leur scolarité en fonction de leurs besoins : AESH (assistant de l'élève en situation de handicap), aides techniques, aménagement d'emploi du temps, obtention d'un tiers temps pour les examens... Ces mesures sont mises en place en concertation avec les parents, l'enfant, les professionnels scolaires et la MDPH.

LA COMMUNICATION PARENTS-PROFESSEUR EST CRUCIALE

Les besoins à l'école (primaire et secondaire) peuvent être différents de ceux d'une personne non atteinte de la maladie. L'important est que les parents, l'enfant et les enseignants discutent dès le début et régulièrement, des adaptations nécessaires à apporter au quotidien. Les professeurs ne sont souvent pas formés aux particularités des maladies neuromusculaires et du handicap en général, mais ils peuvent être très aidants néanmoins. Il appartient aux parents de leur expliquer et de les sensibiliser à la situation de l'enfant, ses rythmes, ses difficultés et contraintes, et de les aider à décrypter certains comportements. Par exemple : un enfant ou un adolescent qui s'appuie sur son bureau ne veut pas dire qu'il n'est pas attentif, mais seulement qu'il est fatigué, par la maladie, son rythme contraignant, sa prise en charge...

FAIRE DES ÉTUDES : CHOISIR LE BON ENDROIT

Quelle que soit la filière que vous choisirez, le « meilleur » établissement d'enseignement supérieur pour vous doit regrouper certains critères. Y a-t-il beaucoup d'escaliers? Des rampes d'accès sont-elles installées? Les bâtiments sont-ils équipés de toilettes adaptées aux personnes à mobilité réduite? Les portes sont-elles avec un bouton poussoir d'ouverture? Les sols sont-ils glissants? Voici les questions que peuvent se poser les personnes atteintes de LGMD lors de la sélection du meilleur endroit où étudier. Les adaptations réalisées par une université et qui vous permettraient d'étudier confortablement peuvent être autant, voire plus importantes que le programme universitaire. C'est un choix qui peut avoir de fortes conséquences sur le succès de votre parcours, donc n'hésitez pas à contacter l'université pour vous assurer qu'elle est équipée pour vous accueillir. La plupart des universités et des établissements d'enseignement supérieur sont dotés de référents handicap, ou de cellule handicap pour aider dans leur parcours les étudiants en situation de handicap. Pensez-y!



EN PRATIQUE

SE FAIRE ACCOMPAGNER DANS SES DÉMARCHES

Les Référents parcours de santé de l'AFM-Téléthon, des personnes recrutées et formées par l'AFM-Téléthon, écoutent, soutiennent et aident les patients à trouver des solutions face à des situations du quotidien (parcours de soins, scolarité, projets de vie...). Si vous souhaitez discuter avec des scientifiques et/ou médecins spécialistes des maladies rares, vous pouvez également contacter Maladies Rares Info Services (MRIS), un acteur reconnu dans le soutien et l'information destinés aux personnes touchées par une maladie rare.

Grâce au fauteuil, je ne suis plus bousculé

Je peux encore marcher un ou deux kilomètres lentement, mais depuis quelques mois j'utilise un fauteuil roulant manuel pour aller à l'école. Ça se passe bien, les copains me poussent! Au début je ne voulais pas trop l'utiliser, mais finalement ça va. Avant, je tombais beaucoup à cause de bousculades dans les couloirs, mais plus maintenant grâce au fauteuil.

Arthur, 13 ans





Avoir un objectif, ça aide!

L'annonce du diagnostic a été un soulagement, je savais enfin ce que j'avais. Mais à 17 ans, apprendre que j'avais une LGMD a aussi été démoralisant. J'ai été absente de nombreuses fois au lycée à cause de la maladie, mais j'ai eu mon bac! Les profs ont été très compréhensifs. Il ne faut surtout pas hésiter à discuter avec eux et les CPE qui essaient d'aménager l'organisation. J'ai ensuite fait un BTS tourisme. Avec la fatigue, il y a eu des moments où j'ai eu envie de lâcher, mais l'équipe pédagogique était très à l'écoute et j'ai décroché mon diplôme. Si on a un objectif, une motivation, ça aide!

Marine, 22 ans



La scolarisation des élèves en situation de handicap

<http://bit.ly/3wtTjM9>

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

<https://www.tousalecole.fr>

QUESTIONS-RÉPONSES

UN ENFANT ATTEINT DE LGMD PEUT-IL JOUER COMME LES AUTRES ?

Les recherches dans la LGMD R9 liée à FKRP ont montré qu'il n'y a aucun effet négatif de l'activité des enfants sur la progression de leur maladie à long terme. D'après ces données, la pratique d'un sport et le maintien d'une vie active ne sont pas contre-indiqués chez l'enfant atteint de LGMD. S'il ne témoigne pas de gêne particulière, vous pouvez le laisser se dépenser. Cependant, il est recommandé de prendre des précautions, d'adapter l'effort à ses capacités et d'être à l'écoute de ses envies et de ses ressentis. Les conséquences d'une blessure peuvent être plus importantes avec la maladie. À l'école, votre enfant peut bénéficier d'une dispense partielle d'EPS. Il ne doit pour autant pas être écarté du cours et du reste de la classe, mais il faut le laisser choisir son rythme et son niveau de participation. Une demande de dispense au moment des examens permettra qu'il ne soit pas pénalisé par une note qui ne reflèterait pas sa motivation, mais son handicap!



À SAVOIR!

Des métiers et parcours aussi variés que les autres

Médecin, pharmacien, contrôleur aérien, chercheur, ingénieur, ergothérapeute, avocat, designer graphique... les personnes atteintes de LGMD peuvent avoir, comme le reste de la population, de très belles carrières. Ce parcours professionnel sera sans doute influencé par la maladie (par exemple choisir de devenir travailleur indépendant pour prendre en compte ses difficultés de déplacement), mais vous seul pouvez connaître et décider ce qui est atteignable de ce qui ne l'est pas. Investir dans un projet professionnel donne un objectif et des opportunités de construire un futur qui vous correspond et vous satisfait.

Travail et aménagements

Des aménagements peuvent être réalisés sur votre lieu de travail si vous en avez besoin. Il s'agit d'une obligation légale de votre employeur inscrite dans le Code du travail (article L5213-6). Les besoins sont évalués par le médecin du travail et/ou un ergonome, spécialiste de la santé au travail. Tout ou partie de ces adaptations peut être financé par l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (Agefiph) dans le secteur privé et par le Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) dans le secteur public. Cependant, même en cas de refus de

financement, l'employeur n'est pas dispensé de son obligation d'aménagement raisonnable du poste de travail.

La reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) est indispensable pour avoir accès aux aides et mesures spécifiques aux travailleurs handicapés (obligation d'emploi, accompagnement dédié de Cap Emploi ou Pôle Emploi dans la recherche d'emploi, accès facilité à la fonction publique...). De plus, les entreprises privées ou les structures publiques de plus de 20 salariés ayant l'obligation de compter au moins 6 % de travailleurs en situation de handicap, bénéficier de la RQTH peut vous donner accès à des opportunités professionnelles supplémentaires. Dans tous les cas, vous pouvez faire la démarche en toute sérénité, car rien ne vous oblige à mentionner votre RQTH lors de votre recherche d'emploi, ni ensuite à votre employeur, si vous ne le souhaitez pas.

En tant que parents, l'annonce du diagnostic de votre enfant est une épreuve difficile. Il y a des choses qu'on ne comprend pas, on n'est pas prêts à recevoir les infos sur le moment, on est comme fermés à tout. Et les recherches sur Internet ne vous rassurent pas. Il nous a fallu un peu de temps pour digérer la nouvelle et chercher des réponses à nos questions. C'est quoi cette maladie ? Comment ça va impacter notre fils ? Comment s'adapter ? Il faut alors tracer un chemin, se renseigner, savoir à quoi on fait face. Discuter avec d'autres parents et patients a été d'une aide inestimable, ça nous a ouvert les yeux. On se dit qu'on n'est pas tout seuls, on tisse des liens durables.

On n'est pas seuls

L'AFM a été super aussi. Les Référents parcours de santé nous ont aidé notamment pour la partie administrative, ils sont très réactifs. On tisse aussi des liens importants avec eux, et ils nous appellent même pour l'anniversaire de notre fils !

Frédéric, 44 ans

”

Pour aller plus loin

SITES INTERNET

L'association AFM-Téléthon

www.afm-telethon.fr

Le Groupe d'Intérêt Myopathies des Ceintures de l'AFM-Téléthon

<https://lgmd.afm-telethon.fr>

Portail documentaire sur les maladies neuromusculaires

<https://www.myobase.org>

L'association Alliance Maladies Rares

<https://alliance-maladies-rares.org>

LIVRES, REVUES ET DOCUMENTATION

La collection « Repères Savoir et Comprendre » qui couvre tous les grands sujets en lien avec les maladies neuromusculaires

<https://cutt.ly/MVIN5QI>

Les Avancées de la recherche dans les myopathies des ceintures

<https://cutt.ly/tVIMM11>

VIDEOS ET BLOGS

La chaîne YouTube de l'AFM-Téléthon

<https://www.youtube.com/c/afmtelethon>

LittleMissTurtle : le blog de voyage en fauteuil roulant de Mélanie

<https://www.littlemissturtle.com>

AFM TÉLÉTHON

Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale – BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 – Fax : 33 (0)1 60 77 12 16
Siège social : AFM – Téléthon – Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 02/2023 ISSN : 1769-1850

Rédaction : Emmanuel Maxime

Validation : Pr Léonard Féasson, Pr Edoardo Malfatti, Mélanie Bordes

e-mail : myoinfo@afm-telethon.fr

Maquette : Janro.design 33 (0)9 72 55 30 71

Illustrations médicales : Virginie Denis

Impression : L'Artesienne, 33 (0)3 21 72 78 90

Photos de couverture : iStock.com/Orbon Alijat,

© AFM-Téléthon

Remerciements : nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont participé à l'élaboration de ce Repères et témoigné de leur expérience.