

Urgences et Maladies Neuromusculaires : conclusions des groupes de travail

EDWIGE BIARD, GILLES MAZALTARINE

Les 4 et 5 avril 2013 se sont tenues les 3èmes Journées de Réflexion Clinique, organisées par l'AFM-Téléthon au Genocentre d'Evry. Le thème « Urgences et maladies neuromusculaires : aspects médicaux et éthiques » a réuni cent soixante participants dans différentes spécialités. Ont ainsi été traitées les urgences respiratoires, chirurgicales, métaboliques, cardiologiques, l'anesthésie et la réanimation ainsi que les urgences psychiatriques et la filière de prise en charge des urgences. Le travail en ateliers thématiques a conduit non seulement à des recommandations pratiques, mais aussi à faire émerger des plans d'action visant à une meilleure organisation des urgences dans les maladies neuromusculaires.



Le programme des Journées de Réflexion Clinique ayant eu lieu en avril dernier s'est déroulé sur deux jours. L'objectif de ces journées de travail était de faire le point sur la prise en charge des urgences dans les maladies neuromusculaires (MNM) incluant tant les aspects médicaux qu'éthiques. Et ce, afin d'en améliorer la qualité et l'organisation par des préconisations de bonnes pratiques cliniques, la mise en œuvre d'outils de diffusion des données spécifiques aux maladies neuromusculaires et la sensibilisation des non spécialistes de ces pathologies.

La 1^{re} journée a été consacrée à des ateliers au nombre de huit et concernant six thématiques : urgences respiratoires, anesthésie et réanimation, urgences chirurgicales, urgences cardiologiques, urgences métaboliques, urgences psychiatriques et abord psychologique de l'urgence. Ces ateliers ont mobilisé les experts de chaque spécialité qui y ont échangé et mené une réflexion spécifique aboutissant à des propositions concrètes et à des perspectives. La restitution des conclusions de chacun de ces groupes de travail s'est effectuée le 2^e jour.

Urgences respiratoires, trois éléments majeurs : prévention, éducation et information

Le groupe de travail « Urgences respiratoires » a abordé trois champs principaux : l'urgence désencombrement, la majorité des urgences respiratoires étant des épisodes bronchiques surtout liés à des épisodes d'infection banale des voies aériennes supérieures ; l'urgence ventilatoire, posant pour les non familiarisés les questions du diagnostic au domicile et à l'hôpital ; de la logistique et des filières post-insuffisance respiratoire aiguë.

La prise en charge (PEC) du patient doit être effec-

tive quel que soit le lieu et jusqu'au contact avec le médecin référent. Pour le désencombrement, il est préconisé l'utilisation préférentielle du Pack handicap respiratoire du patient (restant à créer) avec la présence de l'aidant. Quant à la ventilation, si le patient n'est pas ventilé ou si son matériel n'est pas disponible, le matériel habituel du médecin urgentiste ou du SAMU sera utilisé. Par contre s'il est disponible, l'utilisation du ventilateur et de l'interface du patient sera privilégiée.

En amont, les patients à risque doivent être identifiés notamment par les centres experts. L'éducation thérapeutique du malade et de ses aidants est essentielle. La création d'un Pack handicap respiratoire, permettant au patient de disposer de tous les outils nécessaires à sa PEC, est proposée. En plus des documents médicaux, il pourrait comporter une carte d'aidant déclaré (lui permettant de rester près du patient en toutes circonstances), un ventilateur et un appareil de désencombrement. La formation et l'information des non spécialistes sont également à envisager.

Urgences cardiologiques : utilisation prudente des antiarythmiques, surtout en IV

Toute maladie musculaire doit être considérée de principe comme à risque de complications cardiaques. Dans un certain nombre de MNM, les troubles conductifs sévères sont volontiers révélés par des malaises atypiques. Le patient doit être considéré à haut risque nécessitant une surveillance rapprochée. Les pathologies musculaires associées à des arythmies exposent aussi à un risque accru de troubles conductifs.

Face à des symptômes de type malaise, lipothymie, syncope ou palpitations, le recours à un scope (si possible) et la réalisation d'un électrocardiogramme

Edwige Biard

Myoinfo
ebiard@afm.genethon.fr

Gilles Mazaltarine

Ex-Directeur des Actions
Médicales, Paramédicales
et Psychologiques

AFM, Evry

sont systématiquement préconisés. Un avis cardiologique est requis ainsi que, dans l'idéal, celui du Centre de Référence où le patient est suivi. Une hospitalisation en cardiologie doit être discutée. Si une décision de sortie est prise, le patient doit rester connecté à une structure pouvant le prendre en charge rapidement.

Fibrillation et flutter auriculaires sont fréquents dans les MNM. Une hospitalisation en cardiologie est souhaitable chez les patients admis pour un épisode de troubles du rythme supraventriculaire essentiellement inaugural (gestion des traitements antiarythmiques et antithrombotiques souvent complexe en ambulatoire). Le choc électrique externe doit être considéré comme le traitement de première intention des arythmies supraventriculaires



©AFM/Christian Horrenberger

Journées de Réflexion Clinique 2013 :
atelier « Anesthésie et Réanimation ».

mal tolérées sur le plan hémodynamique. Dans les situations intermédiaires, l'administration d'un antiarythmique est retenue. L'amiodarone par voie intraveineuse est alors privilégiée, sachant que sa vitesse d'administration ne doit pas être trop rapide. Il ne faut pas associer les antiarythmiques. Dans la maladie de Steinert, les antiarythmiques de classe I sont formellement contre-indiqués et ils ne sont pas recommandés dans les autres MNM potentiellement arythmogènes. Le risque thromboembolique doit être considéré comme élevé. En phase aiguë, un traitement anticoagulant efficace est à instaurer systématiquement et sa pérennité se doit d'être assurée. La PEC pour tachycardie ventriculaire ne présente pas de spécificité.

Face à une détresse respiratoire aiguë, sachant qu'elle peut être d'origine cardiaque (insuffisance ventriculaire gauche) ou mixte, la fréquence respiratoire, les signes d'hypoperfusion tissulaire et la diurèse sont à surveiller en priorité. Une évaluation cardiaque est à prévoir : échographie cardiaque (examen de référence) et fraction d'éjection ventriculaire gauche (examen le plus discriminant).

La PEC des douleurs thoraciques est la même que chez tout patient : évaluation du risque coronarien et analyse des symptômes. Cependant, les atypies de

l'ECG sont fréquentes (comparer à un tracé de référence) et des élévations non spécifiques peuvent être observées (CPK, CPK-MB et troponine ultrasensible).

Anesthésie et Réanimation : informer les intervenants des spécificités de la PEC

En France, les services de réanimation spécialisés dans la PEC des patients atteints de MNM restent l'exception. Ces patients sont admis en réanimation dite « polyvalente », au moins à la phase initiale pour le traitement de la défaillance aiguë immédiate. En pratique, face à une décompensation d'une MNM connue ou inconnue, il faut se centrer sur la décompensation en n'oubliant pas, chez ces malades, les troubles de la déglutition et les rhabdomyolyses. La PEC préventive de l'insuffisance respiratoire et de l'atteinte cardiaque est un enjeu majeur lorsque le diagnostic neuromusculaire est connu.

Concernant l'anesthésie, les principes fondamentaux ont été rappelés : préciser le caractère programmé ou urgent de la procédure ; en urgence, faciliter la PEC dans des structures non spécialisées, tous les patients ne pouvant pas être transférés dans un Centre de Référence ; communication des éléments du dossier par le patient et sa famille, les Centres d'expertise et les médecins référents. Les deux notions clés sont l'évaluation préopératoire et les précautions d'emploi de certains anesthésiques. Il serait souhaitable de disposer de données factuelles (recensement des actes d'anesthésie dans les MNM), de former des référents régionaux en anesthésie et de proposer des recommandations aux différents intervenants.

Urgences digestives : sensibiliser au diagnostic

Les situations d'urgence digestives typiques de certaines MNM ont été identifiées. Certaines sont aiguës d'emblée et peuvent constituer une urgence vitale surtout par leurs conséquences (déshydratation, hypoglycémie, perforation) demeurant toutefois exceptionnelles : gastroparésie aiguë dans les SMA de type I et décompensation aiguë d'une gastroparésie chronique dans la majorité des autres MNM. Le traitement est symptomatique.

D'autres relèvent de l'acutisation d'un problème chronique et posent la question de l'alerte et de la prévention. Le syndrome de la pince mésentérique survient classiquement au décours d'une chirurgie orthopédique correctrice d'une scoliose ou d'une cyphose (en particulier chez les patients longilignes) et en cas de dénutrition. Il peut être prévenu (nutrition entérale continue avant la chirurgie). La pseudo-obstruction intestinale chronique, de plus

en plus fréquente notamment chez les patients MNM devenus adultes, survient plus spécifiquement dans les maladies mitochondriales (surtout MNGIE et apparentés) et dans les dystrophies musculaires. Le traitement est décevant (prokinétiques, assistance nutritive, aspiration digestive par sonde de gastrostomie). La pseudo-obstruction colique aiguë (syndrome d'Ogilvie) n'est pas spécifique des MNM, même s'il est plus fréquent sur ce terrain. Le volvulus du sigmoïde est un diagnostic différentiel redoutable à cause du risque de perforation.

Quant aux tableaux chirurgicaux non spécifiques (appendicite, hernie étranglée et occlusion sur bride) chez un patient MNM, l'urgence vitale est rare hormis la péritonite perforée.

Ces situations sont souvent mésestimées ou de diagnostic retardé. Il faut y penser même devant des signes peu évocateurs (acidose, détresse respiratoire d'apparence isolée...). La fièvre est rare et l'abdomen n'est pas toujours chirurgical chez un patient dénutri. Si l'abdomen sans préparation n'a pas d'intérêt, le scanner permet d'éliminer une pathologie ou une complication chirurgicale.

bilan à réaliser en urgence comporte : les examens sanguins classiques, un bilan inflammatoire (pour le diagnostic différentiel), une recherche de corps cétoniques plasmatiques ou urinaires. De plus, des échantillons de plasma et d'urines sont à conserver congelés pour la réalisation d'analyses ultérieures, si nécessaire.

La survenue d'un accès de paralysie aiguë peut avoir un caractère récurrent et évoquer une paralysie périodique (PP). Aux urgences, les accès de PP hypokaliémique sont les plus fréquemment observés. En l'absence de MNM connue, il est important de rechercher des antécédents familiaux et personnels et de renseigner l'accès paralytique lui-même. Il faut enfin demander une kaliémie : inférieure ou égale à 3 mmol/l, elle est très évocatrice d'une PP hypokaliémique. Un bilan de l'hypokaliémie et une évaluation des critères de gravité doivent alors être effectués. Dans une forme déjà connue, les mêmes critères de gravité doivent être recherchés.

Les mesures de PEC immédiates reposent sur la recharge potassique. Pour une crise typique sans signe de gravité, elle se fait par voie orale par du chlorure de potassium rapidement assimilable (ampoules de KCL à 10%). En cas de crise sévère avec signes de gravité, elle est réalisée par voie intraveineuse, en milieu hospitalier, sous contrôle ECG continu. Il faut proscrire le sérum glucosé et utiliser du sérum physiologique ou du mannitol.

Urgences en psychiatrie : des situations de crise mais pas de véritables spécificités

L'accueil en situation d'urgence ou de crise psychiatrique doit être accessible, technique (tenir compte des aspects organiques et psychiatriques) et sécurisant. Lors de l'hospitalisation : analyser le contexte de l'urgence et privilégier le lien avec l'équipe de soins référente. Les troubles du comportement (violence avec agitation) nécessitent une évaluation psychiatrique. La crise d'angoisse aiguë peut apparaître en réaction à une situation environnementale, une problématique de conflit, un problème social : une confusion est possible entre les symptômes somatiques de la MNM et ceux de la crise d'angoisse ; la recherche d'une origine organique prime.

Aucun neuroleptique n'est exempt d'inconvénient. Ils ont tous des effets secondaires. Quant aux antidépresseurs, le consensus semble s'orienter, en 1^{re} intention, vers la prescription des inhibiteurs de la recapture de la sérotonine. L'association à un accompagnement psychologique est une absolue nécessité. Le médecin référent doit être informé du médicament prescrit afin de rechercher l'apparition éventuelle des effets secondaires.



©AFM/Christian Horrenberger

Journées de Réflexion Clinique 2013 :

restitution des conclusions des groupes de travail.

Urgences métaboliques : trois grandes situations de recours aux urgences

L'élévation isolée du taux de CPK, la rhabdomyolyse aiguë ou l'accès de faiblesse musculaire aiguë évoquant une canalopathie comptent parmi les nombreuses situations d'urgence dans les maladies métaboliques.

Chez un patient admis aux urgences pour un taux de CPK supérieur à 1 000 UI/L sans symptôme : contrôler les CPK, pratiquer un ECG et en cas de persistance de l'élévation des CPK, adresser à un Centre de Référence ou de Compétence MNM.

La rhabdomyolyse est un syndrome clinico-biologique, les CPK y sont toujours supérieurs à 10 000 UI/L. Il s'agit d'éliminer les étiologies fréquentes : myosite virale ; causes toxiques, médicamenteuses, infectieuses ; effort physique excessif. Les maladies musculaires (métaboliques ou non) en sont des causes rares, cependant certaines de ces pathologies peuvent se compliquer de rhabdomyolyse. Devant une rhabdomyolyse aiguë, des éléments tels que les facteurs déclenchants, la consanguinité, les antécédents familiaux, des épisodes d'hypoglycémie dans l'enfance et la présence de signes associés doivent faire évoquer une maladie métabolique. Le