

COMMUNICATIONS

Français

LES ECHELLES FONCTIONNELLES ET LES MESURES DE LA FONCTION MUSCULAIRE

Mercuri Eugenio

Pediatric Neurology Unit, Catholic University Rome

Au cours des années passées, l'intérêt pour les échelles fonctionnelles et les autres méthodes d'évaluation de la fonction musculaire et de la force dans les troubles neuromusculaires n'a cessé d'augmenter. Une gamme de bonnes méthodes de mesures des résultats fonctionnels existe déjà, des méthodes qui peuvent être appliquées dans les essais sur l'amyotrophie spinale et la dystrophie musculaire de Duchenne, mais de nouveaux développements peuvent être apportés. Le choix de mesures de résultats fonctionnels appropriées dépendra des circonstances de l'essai concerné, telles que la durée de l'essai et le niveau du handicap des participants.

Certaines mesures incluent de nombreuses capacités et semblent plus adaptées aux essais sur le long terme, alors que d'autres échelles sont plus spécifiques à une maladie en particulier, et plus adaptées à des essais sur un terme relativement plus court, dans des populations sélectionnées.

Nous étudierons les pour et les contre des échelles existantes, en fournissant une carte des mesures disponibles pour les essais à venir.

LE CONTROLE DE L'ACTIVITE DANS LA MALADIE NEUROMUSCULAIRE

Escolar, DM¹, McDonald, C², Henricson, E² et Abresh, R².

1Ancien membre du Children's National Medical Center, Washington, DC

2University of California, Davis, CA

Le contrôle de l'activité physique axé sur la collectivité peut être effectué dans le but d'évaluer l'activité de base et de la comparer aux moyennes de la population, afin de mesurer l'impact d'une intervention ou de fournir une réponse directe à certaines populations présentant le risque de développer des complications plus graves en lien à des habitudes sédentaires. Bien que l'utilisation de podomètres ait été étudiée, principalement dans la population en bonne santé, la littérature sur l'utilisation du contrôle de l'activité chez les patients neuromusculaire est en expansion, à la fois comme description de leur incapacité et comme mesure des différentes interventions.

Au cours de cette conférence, nous traiterons de l'utilisation du contrôle de l'activité (marche) axé sur la collectivité comme mesure de résultat développée pour les essais cliniques, afin d'évaluer la valeur des interventions thérapeutiques dans les maladies neuromusculaires. Le thème principal sera l'application de ces outils aux essais cliniques chez les patients atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne, leurs avantages, leurs inconvénients et leurs limites, ainsi que les procédures de validation.

LA MESURE DE FONCTION MOTRICE, UNE ECHELLE ADAPTEE A LA PLUPART DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Bérard Carole (1), Payan Christine (2) et le groupe d'étude MFM

(1): Hospices civils de Lyon, rééducation pédiatrique l'Escale; centre de référence des maladies neuromusculaires Rhône-Alpes ; Inserm U 864.

(2) : Institut de Myologie, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.

Suite à l'envoi d'un questionnaire en 1998 à des équipes internationales quant au besoin d'une nouvelle échelle fonctionnelle adaptée aux maladies neuromusculaires, la Mesure de Fonction Motrice (MFM) été construite et validée. Trois versions successives et la participation de plus de 600 patients, enfants et adultes, ont été nécessaires à l'obtention d'une version finale dotée de propriétés métrologiques satisfaisantes. Largement inspirée par la Gross Motor Function Measure, la MFM se compose d'un total de 32 items distribués selon 3 dimensions indépendantes (D1, station debout et transferts ; D2, motricité axiale et proximale ; D3 : motricité distale). Un manuel de l'utilisateur détaillé donne les instructions pour l'évaluation. Il est recommandé de suivre des formations pour un usage optimal. Le manuel de l'utilisateur peut se télécharger gratuitement depuis le site web www.mfm-nmd.org (en français, anglais, espagnol et portugais). La MFM est adaptée à la plupart des maladies neuromusculaires, tant pour la clinique que pour la recherche. Suivant les déficiences motrices prédominantes, il est possible d'explorer 1, 2 ou 3 dimensions. Une version brève ne comportant que 20 items, adaptée aux enfants de moins de 7 ans, est en cours de validation. La construction d'une banque de données rassemblant les résultats obtenus chez les patients donne l'occasion d'analyser l'évolution naturelle des maladies, de comparer les données cliniques et génétiques et de détecter les effets positifs possibles des traitements. Une valeur prédictive de la perte de la marche ou les effets des stéroïdes peuvent être évalués dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Il sera possible d'estimer statistiquement le nombre de sujets à inclure dans un essai thérapeutique et la période optimale d'observation.

ECHELLES D'ÉVALUATION DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES AMYOTROPHIE SPINALE

Dr Finkel Richard

The Children's Hospital of Philadelphia

L'échelle idéale pour l'évaluation d'un patient atteint d'un trouble neuromusculaire intègre des éléments significatifs du point de vue fonctionnel, peut être mise en œuvre rapidement et sans équipement onéreux, par des évaluateurs formés, est sensible aux changements dans un délai de six à douze mois, a une bonne fidélité inter-juges et intra-juges et a été validée pour la maladie étudiée. Pour qu'une telle échelle soit utile comme mesure de résultat dans un essai clinique, elle doit prédire un événement, par exemple, l'espérance de vie, la dépendance vis-à-vis d'un bi-PAP, la perte de la capacité ambulatoire. Cela permet de définir si une intervention (médicament, intervention chirurgicale) a eu un bénéfice réel. Pour un trouble neuromusculaire, une échelle de la fonction motrice a une signification intuitive. Les échelles qui intègrent également des composants pulmonaires, cardiaques, musculo-squelettiques et gastro-intestinaux ajoutent une dimension plus complète et capturent une vision plus holistique du patient. Les échelles de Qualité de vie traitent l'impact de ces divers aspects du processus de la maladie sur le patient.

Il existe deux approches pour concevoir une échelle fonctionnelle de ce type : (1) utiliser une échelle globale et la tester dans différentes conditions de maladie et (2) concevoir une échelle spécifique à la maladie. Pour l'Amyotrophie spinale, la Mesure de la fonction motrice brute et la Mesure de la fonction motrice sont des exemples de la première approche. Parmi les échelles spécifiques à une maladie, l'on peut citer l'Echelle de la fonction motrice Hammersmith et l'échelle CHOP INTEND. Ces échelles capturent les aspects fondamentaux de la capacité motrice du cou, du tronc et des membres dans des domaines pertinents et sont liées à l'âge. La facilité de leur mise en œuvre varie. Chacune a des caractéristiques intéressantes et peut être utile comme mesure de résultat pour un essai clinique sur l'Amyotrophie spinale.

Des difficultés demeurent, cependant, dans le développement et la mise en œuvre efficaces de ces échelles. L'harmonisation parmi les groupes expérimentaux est essentielle si l'utilisation de ces échelles des fonctions motrices doit se répandre. Les efforts effectués par TREAT-NMD, par exemple, vont efficacement dans ce sens.

ECHELLE NSAA EVALUATION AMBULATOIRE NORTH STAR

*Eagle Michelle Newcastle Muscle Centre
Scott Elaine Muscular Dystrophy Campaign UK*

Le réseau North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease Management (NSCN) est une collaboration entre centres neuromusculaires du Royaume-Uni dont l'objectif est d'optimiser la prise en charge des enfants atteints de troubles neuromusculaires. L'un des objectifs essentiels de départ était de standardiser les protocoles d'évaluation clinique et de développer un outil pour l'évaluation des enfants ambulants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne.

L'échelle d'évaluation North Star Ambulatory Assessment (NSAA) a été développée à partir de l'échelle Hammersmith Scale of Motor Ability. L'échelle NSAA est une évaluation globale de la capacité ambulatoire intégrant plusieurs activités. Cette évaluation prend environ 10 mn. Traditionnellement, des tests minutés sont utilisés pour contrôler les progrès cliniques. Ces tests sont inclus dans l'échelle pour gagner du temps et éviter la répétition qui peut induire de la fatigue ou un manque de coopération.

Les études visant à déterminer la cohérence entre physiothérapeutes ont montré une cohérence solide basée sur les scores totaux des sujets (0,95 et 0,93 pour la cohérence et l'accord absolu, respectivement). Dans les études cliniques, l'échelle NSAA a pu répondre à la fois à la détérioration et à l'amélioration, et a montré qu'elle était réactive aux changements induits par l'introduction d'un traitement stéroïdien.

L'échelle NSAA est un test fiable, solide et pratique, qui peut être effectué rapidement. Il intègre les étapes importantes de la maladie telles que la capacité à se relever du sol et à marcher, ainsi que les nouvelles capacités que l'on observe chez les enfants traités avec des stéroïdes. Cette échelle répond aux changements et peut être utilisée de manière réaliste dans divers lieux, dotés d'un équipement minimal, disponible partout. Elle est actuellement utilisée dans 20 sites du Royaume-Uni et aujourd'hui, les données disponibles sur 200 enfants ont été ajoutées à une base de données spécifiquement conçue à cette fin.

QUALITE DE VIE DANS LA MALADIE NEUROMUSCULAIRE

Dr Rose Michael R FRCP

*Department of Neurology
King's College Hospital
Denmark Hill
Londres
SE5 9RS
R-U
m.r.rose@kcl.ac.uk*

Il existe plusieurs motivations à l'augmentation de l'intérêt pour l'évaluation de la qualité de vie (QdV) dans les maladies chroniques de longue durée telles que les maladies neuromusculaires (MNM). De nombreuses MNM ne peuvent pas être soignées et même celles qui peuvent l'être peuvent avoir une morbidité persistante qui n'est pas prise en compte de manière adéquate par les mesures traditionnelles de la maladie. Dans les essais cliniques, l'on espère que les mesures de la QdV pourront permettre aux participants d'exprimer leurs points de vue sur ces questions comme le rapport des bénéfices-sur-les-effets-secondaires pour le traitement, ou l'importance de tout changement dans la mesure des résultats de l'essai. Afin de prendre en compte ces attentes, il est important de comprendre le rapport entre la QdV et la gravité de la MNM et comment celui-ci peut changer, avec ou sans intervention, dans le temps.

Chez les adultes atteints d'une MNM, la QdV a été mesurée à l'aide de mesures génériques de la QdV mais il existe aujourd'hui une mesure de la QdV spécifique aux MNM (Individualised NM QoL (INQoL) – QdV NM individualisée (QdVNI)) qui peut avoir des avantages sur les mesures génériques. Chez les enfants atteints d'une MNM, les mesures de la QdV pourraient bientôt être complétées par un module supplémentaire spécifique à la maladie musculaire.

Les sous-domaines « physiques » de la QdV sont plus touchés par les MNM que les sous-domaines « mentaux ». Les symptômes peu reconnus comme la douleur ou la fatigue peuvent être particulièrement importants dans la détermination de l'aspect physique de la QdV. Les sous-domaines mentaux de la QdV peuvent être plus influencés par les facteurs psycho-sociaux. Alors que les sous-domaines mentaux de la QdV peuvent être moins touchés, ils contribuent quand même à la dégradation générale de la QdV. Les facteurs psycho-sociaux qui influencent la QdV peuvent le faire directement ou comme intermédiaires des effets de la gravité de la maladie sur la QdV.

La complexité de la relation entre la gravité de la MNM et la QdV peut entraver l'utilisation de la QdV comme mesure dans les essais cliniques. Malgré cela, même si nous ne pouvons pas traiter la MNM elle-même, il est possible d'améliorer la QdV en traitant des symptômes jusqu'ici peu reconnus ou en modifiant les facteurs psycho-sociaux qui influencent la QdV.

EXPERIENCES DE MESURES DE LA QUALITE DE VIE AU DANEMARK

Rahbek Jes, MD, Directeur médical du RCfM (Centre multidisciplinaire danois d'experts pour la rééducation dans les maladies neuromusculaires)

La plupart des cliniciens, chercheurs, avocats de la santé, responsables politiques, et même les tiers payants sont d'accord – d'un point de vue conceptuel – pour dire que la mesure de la QdV est une considération importante dans l'évaluation de l'efficacité de l'intervention pour la rééducation médicale. Cependant, les méthodologies qui peuvent mesurer de manière fiable et sensible les changements en termes de QdV dans les différents groupes et cultures de handicap, et peser les perspectives objectives et subjectives, doivent prendre forme dans la recherche sur la rééducation.

Ce constat fait en 2003¹ s'applique toujours en 2008.

Selon moi, il est toujours intéressant de demander aux gens de s'exprimer sur leurs expériences en termes de santé et de qualité de vie, QdV, définie comme « le degré auquel la personne se considère comme capable de fonctionner physiquement, émotionnellement, socialement, par opposition à l'état de santé, qui est une mesure objective. »²

Les développements dans l'utilisation des instruments pour la QdV comme mesure efficace pour les études cliniques sur la rééducation neuromusculaire montrent un intérêt accru envers l'expérience des patients par rapport aux conséquences du traitement.

Les problèmes méthodologiques rendent les échelles existantes sur la qualité de vie liée à la santé (QdVLS) insuffisantes comme mesure dans les études cliniques et particulièrement dans la recherche sur la rééducation.

Le White Paper on rehabilitation in Denmark³ définit l'objectif de la rééducation comme : l'optimisation de la fonction, de la participation et de la vie significative (QdV) du patient.

Dans le développement des connaissances des questionnaires devant être utilisés dans la neurorééducation, la classification ICF pourrait être utilisée comme point de départ afin de s'assurer que chaque instrument est limité à une seule dimension ICF ou domaine de QdV.

Ainsi, le score total de chaque échelle individuelle sera statistiquement pertinent et les erreurs de mesure seront réduites.

La conférence présentera certaines méthodes de rééducation développées par le RCfM en 25 ans et donnera des exemples des mesures de la QdV que nous avons effectuées.

¹ Quality of Life Measurement: Emerging Issues & Future Directions. Part II.

Archives of Physical Medicine and Rehabilitation. Vol. 84; No. 4; suppl 2; 2003: S2.

² Dictionary of Epidemiology, Oxford University Press, 1995

³ Hvidbog om rehabiliteringsbegrebet Rehabilitering i Danmark. Aarhus: Marselisborg Centret; 2004

APPROCHES CONCEPTUELLES DES MESURES DE LA QUALITE DE VIE UTILISEES EN MEDECINE (RESULTATS RAPPORTES PAR DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES).

Pr BOYER F. ^{1,2}, Dr PERCEBOIS L. ^{1,2}, Pr JOLLY D. ², Pr BLANCHARD F. ², Pr NOVELLA J.L. ²

¹ Pôle de Médecine Physique et de Réadaptation, Hôpital Sébastopol CHU, 51092 Reims cedex, fboyer@chu-reims.fr,

² EA 3797, Equipe Associée de recherche, Université de Reims, Faculté de Médecine.

Introduction : La qualité de vie (QdV), la qualité de vie liée à la santé (QdVLàS) et les mesures de la santé perçue sont largement explorées. Pour bien comprendre ces mesures, des concepts fondamentaux seront rappelés.

Méthodes : Recherche sur PubMed des mots-clés 'qualité de vie', 'état de santé', 'qualité de vie liée à la santé', 'formation de concept'.

Résultats : Il est nécessaire de comprendre ce que les chercheurs veulent déterminer. Il existe deux façons de comprendre le terme courant QdV : pour connaître l'expérience de vie positive ultime, est-il nécessaire de réaliser son rêve ou de satisfaire ses besoins ? La QdV est le dénominateur commun pour explorer tous les aspects positifs des domaines de la vie dans l'existence humaine. C'est le concept le plus représentatif, le plus progressif et le plus large des approches qualitatives de la vie. La QdVLàS concerne une notion plus spécifique de la QdV. De nombreuses notions font d'ailleurs partie de la QdV, la santé étant un élément de la QdV. 'La santé n'est pas seulement l'absence de maladie ou d'incapacité, mais également l'expression du bien-être social, physique et psychologique'. La définition de la santé n'est pas très éloignée de celle du bien-être subjectif car cet état est nécessaire pour induire une bonne santé. La santé peut être déterminée par trois attributs : morbidité réelle, morbidité objective et morbidité subjective. Ces trois dimensions se recoupent les unes les autres. Le modèle biomédical différencie les mesures objectives des mesures subjectives. Néanmoins, les mesures de QdV perçue apportent des informations supplémentaires utiles sur les différents domaines de la santé.

Conclusion : Comme les mesures de la QdV, de la QdVLàS, de la santé perçue ou des symptômes ont en commun d'être basées sur le point de vue du patient, un autre terme a été suggéré : 'résultat rapporté par le patient'. Il y a plusieurs raisons de s'intéresser aux mesures subjectives. Tout d'abord, la compréhension scientifique ou professionnelle de la santé est clairement distincte de l'opinion du patient. Ensuite, ces mesures sont une façon de prendre en compte le point de vue du patient. Enfin, ces mesures subjectives ont des qualités pronostiques particulièrement intéressantes par rapport aux mesures objectives.

LA 'EGEN KLASSIFIKATION' (EK) REVISITÉE

*Dr Steffensen Birgit E, Physiothérapeute, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Danemark,
Dr Mayhew Anna, Physiothérapeute, Smartnet, R-U*

L'échelle EK a d'abord été développée comme outil clinique d'évaluation de la capacité fonctionnelle, pour déterminer la nécessité d'une intervention et évaluer les résultats de l'intervention chez des personnes atteintes de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) et ensuite chez des personnes atteintes d'une amyotrophie spinale (SMA). L'objectif général de l'évaluation était de garantir une indépendance maximale et d'éviter une perte future de la fonction par une méthode compensatoire dans les stades non ambulatoires avancés des deux maladies.

Les études de fiabilité, de validité et de sensibilité publiées dans les années 1995-2002, ont démontré que l'échelle EK était utile en pratique clinique. Elle s'avère particulièrement

- compréhensible pour les professionnels impliqués et la personne concernée
- utile pour planifier et évaluer l'intervention ou le traitement
- utile pour développer des connaissances concernant les critères d'intervention.

En tant qu'instrument d'évaluation, l'échelle EK devrait informer en identifiant les problèmes spécifiques à la maladie neuromusculaire concernée. L'échelle EK a donc été construite en fonction de l'évolution clinique naturelle de la DMD après la perte de l'ambulation.

Mais pendant ce temps, l'espérance de vie avec une DMD ou une AS a augmenté grâce à l'utilisation d'aides respiratoires et de traitements médicaux. Cela signifie que de nouveaux problèmes et de nouvelles complications physiques qui étaient auparavant moins courants sont aujourd'hui observés dans les deux maladies. Par ailleurs, les progrès dans les traitements médicamenteux signifient que des outils solides et sensibles sont encore plus nécessaires, pour mesurer les événements de la vie pertinents pour les individus atteints d'une maladie neuromusculaire.

Ici, avec le soutien de Treat NMD, nous présentons les données préliminaires d'une méta étude internationale pour réévaluer l'échelle EK originale.

Nous suggérons une augmentation du nombre de catégories, particulièrement pour les problèmes tels que l'alimentation, la fatigue et l'usage des mains.

Nous présentons et évaluons de nouvelles catégories et leur pertinence dans l'AS et estimons la valeur de l'échelle EK étendue comme moyen d'augmenter la différenciation entre individus atteints d'AS.

En outre, nous présentons une étude longitudinale, dans laquelle nous décrivons la relation entre la somme de l'échelle EK et les mesures de la force musculaire, de la Capacité vitale forcée et des événements cliniques sur une période de 10 à 17 ans chez 23 individus atteints d'AS.

Note de base de page

L'échelle EK est une échelle ordinale allant de 0 à 30 points où 0 représente le plus haut niveau de fonction indépendante et 30 le plus bas niveau. L'évaluation comprend 10 parties, qui sont nommées catégories ; chaque catégorie est notée par quatre chiffres de 0 à 3. La somme des scores des catégories individuelles est nommée 'somme EK'.

L'administration de l'échelle EK consiste en un entretien avec la personne afin d'apprendre comment elle effectue une tâche donnée dans la vie quotidienne (catégories 1 à 9) ou comment elle perçoit son bien-être physique (catégorie 10) et en un examen visuel de la réalisation des tâches qui sont observables.

MESURE DE L'INDEPENDANCE FONCTIONNELLE (MIF™)

GAUTHERON Vincent – Hôpital Nord - St Etienne

L'évaluation des capacités fonctionnelles est fondamentale pour la conduite des actes de rééducation-réadaptation, et indispensable pour la définition des moyens de compensation et des aides techniques à proposer aux patients. La Functional Independence Measure (FIM™), publiée en 1987 par Hamilton et Granger est aux Etats-Unis l'instrument de référence en Médecine Physique et de Réadaptation, utilisée pour la recherche, la pratique clinique, et l'évaluation de la qualité des soins. La MIF (Mesure d'Indépendance Fonctionnelle) en est la traduction Française et la MIF-Mômes sa version pédiatrique. Outil de référence en MPR, elle permet d'évaluer la dépendance dans ses dimensions motrice, cognitive, psychologique, et comportementale en mesurant les limitations d'activités et le besoin d'aide.

Elle comporte 18 rubriques, dont la communication, la cognition et l'interaction sociale, soit 13 rubriques pour la "motricité", et 5 pour la "cognition". De nombreuses études ont précisé la pondération entre les soins personnels, la mobilité et les fonctions supérieures, utile pour préciser la sévérité, sur une échelle à 7 niveaux (1 = dépendance ; 7 = indépendance complète). Le score total est fixé entre 18 et 126, mais la grille permet d'établir des sous-scores concernant les soins personnels, le contrôle des sphincters, la mobilité, la locomotion, la communication et la conscience du monde extérieur. Ceci permet d'établir une représentation graphique, le « profil MIF » en étoile. La cotation repose sur l'observation directe ou le témoignage des aidants. La cotation demande 15 à 30 mn à des personnes formées. Un manuel propose des questions précises pour dégager la réponse qui se rapproche le plus de la réalité du sujet.

Outil de langage pour l'équipe rééducative, la MIF est un bon outil de communication autour de l'aptitude du patient à réaliser seul ou accompagné les actes de base, en début de prise en charge et au cours de l'évolution. Le diagramme rend compte de la « quantité » d'indépendance actuelle et/ou à reconquérir. Elle est utilisée chez les patients hospitalisés ou ambulatoires.

Cependant la MIF est soumise à un copyright auquel est subordonnée la validation internationale de ses applications et l'acceptation des publications qui s'y rapportent. Même si la MIF est largement utilisée en raison de sa diffusion large et ses qualités incontestées, il reste que sa pratique reste « confidentielle » et que les travaux qui en résultent ne peuvent constituer des références internationales. Un travail en cours (IFR-25) devrait rendre son utilisation plus facile dans l'avenir. Du fait de l'évolutivité de leur maladie, les patients neuromusculaires perdent progressivement une partie de leurs capacités fonctionnelles. Il est important de pouvoir quantifier cette dégradation clinique au fil des évaluations afin de leur proposer des moyens de compensation matériels et/ou humains. Un outil d'évaluation générique facile d'emploi et reconnu par tous, comme la MIF, peut contribuer à rendre lisible et objective la demande des patients.

Bibliographie

Charmet E, Bethoux F, Calmels P, Gautheron V, Minaire P : MIF Mômes : étude de la reproductibilité et analyse d'une population témoin d'enfants sains de 1 à 9 ans (échantillon de 167 sujets). Annales de Médecine Physique et de Réadaptation 1996; 39:15-9

Calmels P, Bethoux F : Maladies neuromusculaires: la rééducation a-t-elle une incidence sur la qualité de vie et inversement? Ann Phys Med Rehabil 2001; 44(Suppl 1):274-80

Bethoux F, Calmels P : Guide des outils de mesure et d'évaluation en Médecine Physique et de Réadaptation; Frison-Roche ed., Paris 2003:403 p.

QUANTIFICATION OBJECTIVE DU PATTERN D'ACTIVITE PHYSIQUE QUOTIDIENNE CHEZ LES ENFANTS ATTEINTS DE DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE ET BECKER

Jeannet P.-Y.¹, Spehrs-Ciaffi V.¹, Aminiank K.², Paraschiv-Ionescu A.²

¹ Pediatric Neuromuscular Center, Department of Pediatrics, CHUV, Lausanne, Suisse

²Laboratory of Movement Analysis and Measurement, Ecole Polytechnique Fédérale de Lausanne (EPFL), Suisse

Alors que de nouveaux traitements des troubles neuromusculaires sont à l'étude, il est également important de développer de nouveaux outils visant à quantifier les effets potentiels de ces traitements. Des appareils enregistrant l'activité physique quotidienne du patient dans son environnement naturel sont de plus en plus fréquemment utilisés dans divers domaines de la médecine, avec quelques rapports seulement dans le domaine des troubles neuromusculaires.

Dans ce colloque, nous allons présenter et discuter des résultats préliminaires d'une étude en cours, que nous menons à l'aide d'un enregistreur de données miniaturisé sur mesure (ASUR-Autonomous Sensing Unit Recorder) composé d'un accéléromètre en 3D et d'un gyroscope fixés sur le tronc du patient. L'activité physique de cinq patients atteints de la dystrophie de Duchenne et de deux patients atteints de la dystrophie de Becker (de 4 à 12 ans) a été enregistrée pendant deux week-ends, 10 heures par jour, avant et un mois après le début d'un traitement stéroïdien. En utilisant à la fois des méthodes statistiques descriptives et des méthodes d'analyses de séries chronologiques non linéaires, plusieurs paramètres ont été définis, parmi lesquels : le temps passé assis, debout, à marcher et couché, le nombre d'épisodes de marche continue supérieurs à 2 minutes, le pourcentage de 2 ou 3 périodes de marche successives supérieures à 30 secondes pendant la période contrôlée. Les données ont montré qu'au bout d'un mois de traitement stéroïdien, les paramètres de mobilité fonctionnelle objectifs avaient tendance à s'améliorer. Par exemple, le temps passé à marcher et le temps passé en activité (marche et station debout) ont augmenté respectivement de 18,4±4 % à 21,8±4,8 % et de 55±11 % à 62±10 % après traitement. De même, le nombre d'épisodes de marche continue de 2 minutes a augmenté de 5±5 et 9±3 et le pourcentage de 2 ou 3 épisodes de marche *successifs* > 30 secondes a augmenté de 2±1,4 % à 4±1,08 %. Le nombre de périodes d'activité précédées et suivies d'un court temps de repos ont augmenté de 46±11 % à 48±16 %. D'autres résultats feront l'objet d'une discussion au cours du colloque, ainsi que les avantages et les limitations du ASUR system et des autres systèmes existants.

LA DOULEUR CHEZ LES SUJETS NEUROMUSCULAIRES

LA DOULEUR CHEZ L'ADULTE ATTEINT DE MALADIE NEUROMUSCULAIRE PREVALENCE, CARACTERISTIQUES, DIAGNOSTIC, EVALUATION

Dr GUY-COICHARD Christian,

Centre d'Evaluation et de Traitement de la Douleur, AP-HP Hôpital St Antoine, Paris

A l'aube de la thérapie génique et des procédés curatifs spécifiques, la douleur dans les MNM reste peu évoquée et étudiée dans la littérature. Ce constat contraste avec le témoignage des malades et la pratique des soignants prenant en charge ces malades : les phénomènes douloureux chroniques paraissent fréquents même s'ils ne sont pas forcément la préoccupation principale des malades ni de leurs médecins. Expérience subjective difficile à communiquer, la douleur peut donc être sous évaluée dans les MNM. Les phénomènes douloureux perçus comme liés à la maladie neuromusculaire ou aux procédures thérapeutiques peuvent être vécus avec déni ou comme une fatalité tant par le malade que par le soignant. Par ailleurs, ces douleurs peuvent être multiples, donc difficiles à évaluer, ou représenter un défi thérapeutique en raison des craintes d'utiliser certaines molécules chez des patients présentant des risques potentiels cardiaques ou respiratoires.

Une récente étude (2003) conduite en partenariat AFM / Centre de la Douleur de l'Hôpital St Antoine (Paris), par questionnaire, sur 511 patients suivis dans 10 centres français de MNM, a révélé une prévalence de la douleur dans les trois derniers mois de 67%, avec un maximum de 79% pour le groupe des myopathies métaboliques. Le nombre moyen de jours douloureux par patient sur trois mois était de 18. Les douleurs sont majoritairement intermittentes dans la journée, mais les épisodes durent plus d'une journée habituellement. La douleur est significativement moins importante la nuit que le jour ; elle est globalement modérée (moyenne des 8 derniers jours $4,8 \pm 2,5/10$; 23% sont modérées, 27% sont sévères). Les pathologies ressenties comme les plus douloureuses sont les myopathies métaboliques (49% de douleurs sévères) et, de façon surprenante, les myasthénies (38%), puis les FSH (30%).

La description et la topographie des douleurs permettent de suspecter un contingent de douleurs d'allure fibromyalgique (trouble global de la perception douloureuse se manifestant par une hyperesthésie diffuse); sont décrites moins souvent les caractéristiques habituelles des douleurs neuropathiques (troubles sensitifs associés, sensations de brûlure, décharges électriques, sensibilité au chaud et au froid) ; mais l'apparition récente d'outils diagnostiques et de suivi plus performants devraient faciliter le diagnostic et le traitement spécifique de ces douleurs.

Environ 50% des douleurs ont un rythme mécanique, et les 2/3 obtiennent un soulagement par des procédés physiques ou mécaniques. L'appareillage de jour comme de nuit sont cependant considérés comme apportant un bénéfice très réduit sur la douleur.

Le lien entre la pathologie neuromusculaire et la douleur est fait par 94% des patients douloureux, sans revendication vis à vis d'un traitement jugé algogène par 18% seulement. Deux freins sont mis en évidence au diagnostic et à la prise en charge de la douleur : l'attention insuffisante portée par le médecin à celle-ci (70%), et les craintes d'une accoutumance au traitement (69%).

Le retentissement de la douleur sur la qualité de vie est important, et plus marqué encore pour le groupe des myopathies métaboliques et des FSH. Sommeil et relations avec les autres sont les moins touchés ; loisirs et activités en général, incluant les activités professionnelles et domestiques, sont les champs les plus sensibles au retentissement de la douleur, pour toutes les pathologies. L'évaluation de la douleur ne doit donc pas se contenter des outils classiques (échelle visuelle analogique, numérique ou verbale), mais inclure des outils multidimensionnels, prenant en compte le retentissement de la pathologie, et des douleurs, sur les différents champs de la vie quotidienne.

LA DOULEUR CHEZ LES SUJETS NEUROMUSCULAIRES PRISE EN CHARGE REEDUCATIVE

Dr Tiffreau Vincent - HÔPITAL Pierre SWYNGHEDAUW - Lille

Si les douleurs ne font généralement pas partie des descriptions cliniques classiques des principales maladies neuromusculaires, elles sont une plainte fréquente et importante exprimée par les patients. Leurs liens avec les difficultés locomotrices et leurs localisations souvent rachidiennes ou des ceintures laissent supposer une forte participation mécanique articulaire et musculo-tendineuse.

La prise en charge physique de la douleur dont le bénéfice n'est pas aussi bien démontré scientifiquement que pour les solutions médicamenteuses est très pratiquée et mérite d'être évaluée. Les méthodes les plus fréquemment utilisées sont les massages, la balnéothérapie, les mobilisations et les agents physiques.

Les adaptations techniques et les appareillages sont aussi concernés, et peuvent intervenir comme facteur atténuant mais aussi aggravant des douleurs. Les douleurs sont modifiées par le contexte situationnel, environnemental : le mode de déplacement, les transferts et l'installation sont des facteurs de modulation des douleurs et font également partie de la prise en charge non médicamenteuse.

Les évidences d'efficacité des traitements antalgiques physiques sont difficiles à affirmer, les méthodologies permettant de les étudier sont spécifiques, de nombreux facteurs confondants les rendent discutables.

« Quelles techniques ? Dans quelles situations les proposer ? A quel rythme et pour quelle durée ? Pour quel bénéfice ? » sont des questions auxquelles les études cliniques et les méta-analyses s'efforcent de répondre.

LE TRAITEMENT MEDICAL DE LA DOULEUR DANS LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

BATICLE M. – CRFI Château de Brolles 77590 BOIS LE ROI

THEMAR NOEL C. – Institut de Myologie Hôpital PITIE SALPETRIERE PARIS

Toute douleur doit faire l'objet d'une recherche étiologique : nociceptive, neuropathique, psychologique, idiopathique.

Elle doit être évaluée systématiquement avant toute décision thérapeutique. Pour cela, il faut s'aider des différents outils (EVA, EVS, EVN...). L'AFM a diffusé une fiche d'évaluation et de suivi de la douleur dans la vie quotidienne au cours des maladies neuromusculaires, permettant le dépistage de la douleur, le suivi et l'adaptation de la thérapeutique.

Il faut penser en premier aux thérapeutiques non médicamenteuses : installation, massage, balnéothérapie, relaxation, sophrologie, prise en charge psychologique, TENS... mais aussi à l'appareillage avec les conseils d'installation, la mise en place et l'adaptation dans le temps.

Pour le traitement médicamenteux, il est impératif de suivre les recommandations de l'OMS et de respecter la progression du palier 1 au palier 3 sans limite d'âge :

- régularité des prises avant la réapparition de la douleur,
- passage au palier supérieur seulement si le précédent s'avère insuffisamment efficace et en ayant utilisé une posologie optimum.

LES PALIERS ① : analgésique non morphinique comportant :

- les salicylés et AINS : antalgique, antipyrétique et anti-inflammatoire à haute dose ; bonne tolérance mais risques allergiques et gastro-intestinaux.
- Le paracétamol : antalgique, antipyrétique ; très bonne tolérance, peu d'effets secondaires, à utiliser en premier intention.

LES PALIERS ② : opioïdes mineurs comportent

- essentiellement la codéine seule ou en association avec le paracétamol. Il faut prévenir les troubles digestifs (constipation) et surveiller la somnolence avec risque de détresse respiratoire. Il existe aussi en association ou non avec le paracétamol, le dextropropoxyphène non utilisé chez l'enfant de même que le tramadol et l'opium.
- D'autres sont utilisés en milieu hospitalier mais sont agonistes/antagonistes :
 - nalbuphine IV, IR ; SC
 - pentazocine IM
 - buprénorphine sublinguale.

LES PALIERS ③ : morphiniques ne sont pas contre-indiqués mais nécessitent une surveillance de la constipation et de l'état respiratoire ; une concertation pluridisciplinaire dans les douleurs chroniques avec une évaluation en milieu hospitalier ou de rééducation est nécessaire.

Doivent être utilisés en priorité des produits d'action rapide et par voie orale à la dose de 0,5 à 1 mg/kg/j en fonction du traitement antérieur.

Il existe une spécificité des douleurs « neuropathiques » de diagnostics cliniques plus fréquente dans les ASI et CMT et qui répondent bien à :

- amitriptyline (Laroxyl[®])
- paroxétine (Deroxat[®])
- gabapentine (Neurontin[®]).

D'autres traitements adjuvants sont utilisés :

- les anxyolitiques
- les corticoïdes
- les anesthésiques locaux : Lidocaïne, Xylocaïne, Emla[®]
- le MEOPA.

Dans les suites opératoires, la pompe à morphine permet une adaptation de la thérapeutique par le patient qui reste maître de lui-même.

Des essais de traitements par dyphosphanates du fait de l'ostéopénie réalisés de façon ponctuelle par un certain nombre d'équipes signalent une efficacité sur la douleur avec amélioration fonctionnelle mais attention au long terme.

EN CONCLUSION

La fréquence et l'intensité des douleurs dans les maladies neuromusculaires sont mal connues. Il existe des limites/précautions d'utilisation des antalgiques.

Toute douleur doit être recherchée, évaluée et traitée et l'AFM participe à la diffusion des bonnes pratiques.

Il est indispensable de travailler en concertation et de faire le lien entre les différents intervenants.

LA FATIGUE CHEZ LE PATIENT NEUROMUSCULAIRE, DIFFERENCIATION, REPERAGE ET APPROCHE THERAPEUTIQUE

FATIGUE DES MUSCLES SQUELETTIQUES. ASPECTS THEORIQUES.

Millet Guillaume Y. & Féasson Léonard – St Etienne

La fatigue figure parmi les symptômes les plus fréquemment revendiqués lors d'une première consultation neuromusculaire, cependant son origine et les mécanismes responsables de son apparition sont particulièrement diversifiés. Ce phénomène psycho-physiologique peut être aigu (*i.e.* la fatigue qui fait suite à un effort) ou chronique.

La **fatigue aiguë** peut être définie par l'augmentation du coût neuromusculaire, métabolique ou psychologique, nécessaire à la réalisation d'une tâche et/ou l'impossibilité de réaliser cette tâche. Ainsi, l'augmentation de la pénibilité de la tâche et la majoration de la dépense énergétique, associées à la perte de force maximale ou à une moindre capacité à maintenir un effort sous-maximal témoignent de cette fatigue. Elle peut être inhérente à des mécanismes localisés à différents sites de l'axe sensitivo-moteur, depuis le cortex jusqu'à l'appareil contractile musculaire. En théorie, et même si ces deux types de fatigue sont interdépendantes, on distingue la **fatigue centrale**, impliquant les étapes situées en amont de la jonction neuromusculaire, de la **fatigue périphérique**. Cette dernière fait référence à l'altération de la propagation neuromusculaire, du couplage excitation-contraction, de la disponibilité en substrats ou du flux sanguin ainsi qu'aux modifications du milieu intra-cellulaire et de l'appareil contractile. L'installation de la fatigue aiguë est donc complexe et souvent multiple. En outre, il est admis que sa sévérité et l'implication des différents mécanismes à son origine sont spécifiques à l'exercice réalisé. Si aucun des sites n'est en général responsable seul des pertes de force en situation de fatigue, leur implication relative dépend du type même de fatigue.

La **fatigue** peut devenir **chronique** si des charges de travail excessives (ponctuellement à l'origine de la fatigue aiguë) se reproduisent jour après jour et que la récupération est insuffisante sur le plan quantitatif ou qualitatif. L'individu peut alors être l'objet d'une fatigue générale, caractérisée par des symptômes plus indirects et pouvant même dégénérer en épuisement chronique, le « burnout » des anglo-saxons, se prolongeant parfois sur plusieurs semaines ou mois malgré l'observation, trop tardive, du repos.

Pour apprécier ces **dimensions composites**, la fatigue peut être appréhendée par l'évaluation de la perte de capacité à produire de la force après un exercice donné, par des mesures dynamométriques ou énergétiques, par l'enregistrement de l'activité électromyographique, mais aussi par questionnaire prenant en compte la part subjective (ou psychologique) de la fatigue accumulée au quotidien. S'il est assez bien reconnu que les patients porteurs d'une pathologie neuromusculaire éprouvent des difficultés à soutenir une activité physique intense ou de longue durée, la fatigabilité rencontrée au cours des exercices d'intensité modérée ou de courte durée imposés par la vie quotidienne et exacerbée par l'évolutivité de l'affection, demeure en revanche sous estimée et mal documentée.

LA FATIGUE DANS LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT (DM1)

Gallais Benjamin, psychologue clinicien

Institut de Myologie (Professeur B. Eymard), GH Pitié-Salpêtrière, Paris

Equipe de recherche en psychopathologie et neuropsychologie (Thèse sous la direction du Professeur M. Montreuil), Université Paris 8, Saint-Denis

La fatigue est une plainte psychophysiologique fréquemment exprimée dans les pathologies neuromusculaires. Que ce soit dans sa dimension physiologique ou sa dimension subjective, la fatigue doit être évaluée et prise en compte par les rééducateurs, afin d'adapter leur prise en charge.

« L'histoire naturelle » de la fatigue dans la DM1 est classiquement décrite comme ayant des relations avec d'autres symptômes, rendant ainsi sa compréhension difficile : troubles du sommeil, somnolence, douleurs, problèmes moteurs, troubles cognitifs ainsi que dépression et/ou anxiété. Une approche globale du patient par le clinicien est la meilleure façon d'appréhender le vécu de la fatigue chez un individu. Une prise en charge psychologique peut être proposée pour améliorer les sensations de fatigue : en agissant par exemple sur les symptômes dépressifs et anxieux, en mettant en lumière la signification des symptômes de fatigue par la compréhension de l'histoire du sujet, ou en proposant une prise en charge axée sur les comportements et la cognition de l'individu fatigué.

Nous proposerons, lors de notre présentation, une revue de la littérature sur la fatigue dans la DM1, des outils d'évaluation existants ainsi que des conseils pour la prise en charge de la fatigue. Enfin, nous présenterons les résultats préliminaires d'une étude multidimensionnelle explorant les relations entre fatigue, psychopathologie et troubles cognitifs dans la DM1.

INTERFACES PERMETTANT LE CONTROLE D'ENVIRONNEMENT

Legendre Clarisse – AFM – Résidence La Forêt – Angers
Noël Marc – HMC-NV - Belgique

La notion d'interface sera ici considérée en tant que « dispositif permettant à une personne déficiente d'interagir avec son environnement ».

En premier lieu, nous abordons ce qu'est, d'une façon générale, ce dispositif d'interaction que nous appelons « contrôle d'environnement ».

Avant de détailler précisément tous ses champs d'actions, de l'audiovisuel aux nouvelles technologies informatiques, nous évoquerons le bénéfice rendu aux utilisateurs de contrôle d'environnement.

Les différents types de contrôle d'environnement se déclinent actuellement en trois catégories :

- Les téléthèses,
- Les systèmes intégrés (gestion du fauteuil et contrôle d'environnement), propriétaire ou universel,
- Le système tout en un : l'easy rider.

Nous nous attacherons à les définir ainsi qu'à préciser leurs nombreuses possibilités de prise en main : du simple contacteur au joystick adapté.

Evaluer le besoin, proposer des solutions, essayer et adapter constitue un processus parfois long et éprouvant mais nécessaire à l'acquisition d'une nouvelle autonomie.

Nous évoquons aussi l'avenir du contrôle d'environnement face à la continuelle évolution de la technologie.

Dans un second temps, nous exposerons une application concrète en établissement (Résidence La Forêt – AFM).

Les différentes pathologies, leur stade d'évolution à l'accueil dans la structure sont présentées. L'environnement institutionnel, le logement et ses équipements domotisés dans lequel les résidents évoluent ainsi que les différents matériels audiovisuels couramment utilisés sont précisément décrits.

Après la présentation des contrôles d'environnement et de leur contexte d'utilisation, la nécessaire personnalisation des contacteurs pour les résidents dont les capacités motrices sont extrêmement faibles sera plus particulièrement abordée.

La situation initiale d'une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire, son évolution et celles des différentes adaptations successives répondant au maintien de l'autonomie souhaitée viennent illustrer notre propos.

PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE DES PATIENTS NEUROMUSCULAIRES, UN NOUVEAU PARADIGME.

Devaux Christian

Kinésithérapeute conseil AFM - Evry

1 - Spécificité des maladies neuromusculaires

- Les patients neuromusculaires ont des muscles malades mais des poumons sains, quand ils ont bénéficié de manière précoce :
 - d'une kinésithérapie respiratoire avec aide instrumentale, favorisant le développement alvéolaire et préservant la qualité du parenchyme pulmonaire
 - d'une prise en charge orthopédique assurant un statut contrôlé de la pompe ventilatoire.

L'atteinte neuromusculaire se caractérise :

- Par une déficience des muscles expiratoires et du diaphragme responsable :
 - d'une ventilation à petits volumes et grandes fréquences,
 - d'un moindre recrutement alvéolaire,
 - d'une déficience de la toux, de troubles de la déglutition.
 - nécessite une assistance ventilatoire vers l'âge de 20 ans.
- Le paradigme dominant de la kinésithérapie respiratoire, les augmentations du flux expiratoire, A.F.E, exprimées à différents débits, différents volumes, différentes positions, nécessitent des muscles expiratoires et un diaphragme performants.
- Les AFE sont validées pour une prise en charge sur des muscles sains, mais des poumons malades (BPCO, emphysème...). Ici les volumes de réserve sont conservés, les débits diminués, mais la glotte est efficace et la toux conservée.
- Le nouveau paradigme de la kinésithérapie respiratoire des patients neuromusculaires doit donc être centré sur l'augmentation des volumes mobilisés et non plus sur l'augmentation du flux expiratoire. L'objectif initial est une augmentation de la capacité inspiratoire pour obtenir un volume pré - tussif, nécessaire et suffisant, pour initier une toux efficace et mobiliser les sécrétions bronchiques proximales.

3 - La prise en charge respiratoire

Un millier d'enfants neuromusculaires ont une assistance respiratoire. Les appareils barométriques ou volumétriques, les ballons insufflateurs manuels permettent aux thérapeutes, aux familles et aux patients, formés aux techniques de désencombrements, avec aide instrumentale, de mieux prendre en charge cette insuffisance respiratoire.

- La stratégie à adopter est issue d'une réflexion sur les bilans de la fonction respiratoire. Elle se décline en une assistance à la ventilation, en techniques de désencombrements périphériques et de toux assistée avec ou sans aide instrumentale soit :
 - Une ventilation invasive ou non invasive, continue ou intermittente.
 - Une aide inspiratoire autogène ou mécanique, air stacking ou hyperinsufflation.
 - Une aide expiratoire manuelle par pressions thoraco - abdominales (AFE).
 - Une aide inspiratoire et expiratoire mécanique.

4 - Conclusion

La prise en charge des patients neuromusculaires doit être ciblée sur une augmentation des volumes d'air intrabronchiques mobilisables. Elle nécessite une formation spécifique des intervenants, de la famille et des patients aux techniques de désencombrement et de toux assistée avec aide instrumentale.

KINESITHERAPIE RESPIRATOIRE INSTRUMENTALE DANS LES PATHOLOGIES NEUROMUSCULAIRES ASPECTS PRATIQUES

SCHABANEL Jean- Claude

Cadre de santé en Kinésithérapie – LYON (France)

Préambule :

La rééducation respiratoire instrumentale, si son apparition est ancienne (1975) il faut attendre les années 1998-2002 pour être reconnue. De plus son enseignement en France est encore très précaire par rapport à d'autres spécialités.

Les pathologies neuromusculaires représentent un terrain idéal pour ces techniques, la preuve en est que c'est indéniablement la qualité de la prise en charge respiratoire qui a permis de voir s'allonger considérablement l'espérance de vie de ces patients.

Important :

- 1. Les séances doivent être assez courtes (il vaut mieux multiplier celles-ci plutôt que les rendre trop longues.**
- 2. Ces techniques doivent être impérativement faites sous le contrôle régulier d'un Kinésithérapeute compétent dans ces techniques afin de modifier les réglages ou le positionnement lors des séances en fonction des bilans réguliers effectués.**

Description :

En règle générale, les techniques manuelles d'A.F.E. (dans ce cas plutôt nommées Pressions Thoraciques Manuelles P.T.M.) sont maîtrisées par l'ensemble des kinésithérapeutes or celles ci vont uniquement dans le sens d'une Augmentation des flux expiratoires (augmentation du PeakFlow)

La prise en charge actuelle implique la nécessité de partir d'un volume inspiré majoré d'où l'intérêt de pratiquer des hyperinsufflations (et non des inspirations forcées >>>> efforts musculaires inspiratoires = hypoventilation post séance)

Les hyperinsufflations :

- **Hyperinsufflation manuelle :**
 - Méthode très ancienne et malheureusement peu utilisée de nos jours, elle consiste à l'utilisation d'un Ballon Autoremplissable à Volume Unique (BAVU ex Ambu®) raccordé à un embout buccal, un masque naso-buccal ou une canule de trachéotomie
 - **Intérêt :** Contrôle manuel des volumes insufflés et perception en direct des résistances intra-pulmonaires possibles
- **Le "Stacking" ou empilage de volume courant**
 - Cela consiste en l'utilisation d'un respirateur volumétrique à valve externe.
 - Soit le patient est à l'embout buccal : volontairement il empile plusieurs volume courant (de 2 à 3 Vt) ensuite il peut expirer avec un débit bien amélioré.
 - Soit le patient est trachéotomisé et capable de bloquer la valve expiratoire pour empiler plusieurs Vt
 - **Appareils utilisés :** Des respirateurs à valve externe (Eole 3® et Legendair®)
 - **Intérêt :** Si l'éducation est bien faite les séances peuvent être pratiquées par le patient.
- **La Relaxation de Pression (I.P.P.B.)**
 - Technique instaurée par Mr Bird , elle consiste en l'utilisation d'un appareil permettant d'insuffler un volume inconnu jusqu'à une pression définie et ce à un débit préréglé, la fréquence étant gérée par le patient.
 - **Appareils utilisés :** Alpha 200®, certains respirateurs proposent cette technique Eole 3® et Elisé 150®
 - **Précautions :** Pour que la technique soit efficace il faut respecter plusieurs critères :

- L'insufflation doit être passive
 - Le débit d'insufflation doit être le plus bas possible (supporté par le patient)
 - **Intérêt** : Si l'éducation est bien faite les séances peuvent être pratiquées par le patient et par tout autre intervenant.
- **L' IPPV Intermittent Positive Pressure Ventilation**
 - Technique également instaurée par Mr Bird, elle consiste en l'utilisation d'un appareil produisant des percussions pneumatiques intra-pulmonaires.
 - **Appareil utilisé** : Le Percussionnaire®,
 - **Précautions** : La technique demande :
 - L'acceptation du patient
 - Un thérapeute parfaitement aguerri à la technique
 - **Intérêt** : Ces percussions pneumatiques ont un effet thixotropique indéniable sur des sécrétions peu mobilisables, d'où une action positive sur les possibilités de drainage.
- **La technique d'In-Exsufflation**
 - Cette technique consiste en l'utilisation d'un appareil proposant une hyperinsufflation suivie immédiatement d'une exsufflation active, la fréquence étant gérée par le thérapeute.
 - **Appareil utilisé** : le CoughAssist®,
 - **Précautions** : Cette technique implique :
 - L'acceptation du patient
 - Un thérapeute parfaitement aguerri à la technique
 - en effet il ne s'agit pas d'un relaxateur de pression, donc la pression d'insufflation une fois atteinte est maintenue suivant le réglage du thérapeute mode auto ou manuel
 - lors de l'exsufflation, il est nécessaire d'éviter des pressions négatives intra-pulmonaires (risque de collapsus)
 - **Intérêt** : Cette technique représente le moyen le plus efficace pour traiter un encombrement majeur ne répondant pas aux techniques habituelles

Conclusion :

- La kinésithérapie respiratoire instrumentale est incontournable dans notre pratique quotidienne, toutefois elle ne doit pas être utilisée au détriment de la kinésithérapie manuelle et surtout : comme toute la kinésithérapie respiratoire être associée à un bilan clinique et une réévaluation constante de notre prise en charge

LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE DES TROUBLES DE LA DEGLUTITION DANS LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

GENDRE-GRENIER Louise
Orthophoniste - Nancy

La déglutition est atteinte dans un grand nombre de maladies neuro-musculaires. Les trois phases (buccale, pharyngo-laryngée, oesophagienne) peuvent être touchées et les difficultés d'expectoration entraînent d'importantes conséquences (encombrement, pneumopathies, asphyxie). La prise en charge de ces troubles va donc avoir pour objectif de permettre une alimentation et une hydratation per os sans danger, tout en préservant le plaisir et un certain confort de vie.

L'évaluation de la déglutition (bilan clinique avec orthophoniste ou kinésithérapeute ou médecin, bilans nutritionniste / diététicien / kinésithérapeute / ergothérapeute...) va rechercher les troubles et permettre de déterminer les compensations possibles. Les adaptations de textures alimentaires seront différentes selon qu'il s'agisse d'une atteinte de la phase buccale (plutôt des textures molles), une atteinte de la phase pharyngo-laryngée ou oesophagienne (textures mixées). Les liquides seront également plus ou moins épaissis, si les mesures de stimulation comme l'eau gazeuse ou les boissons fraîches ne suffisent pas. Des adaptations de matériel peuvent également être proposées : canard ergonomique, verre à échancrure nasale... Des postures de sécurité sont parfois nécessaires, comme la flexion antérieure de la tête ou une rotation latérale.

Dans le cas de patients trachéotomisés, des mesures spécifiques sont nécessaires, puisque la trachéotomie peut aggraver les troubles pré-existants : elle diminue la sensibilité du carrefour aéro-digestif, gêne l'ascension laryngée et augmente les sécrétions. Une adaptation des textures (mixée, la plupart du temps) et/ou des postures peut donc être mise en place.

Les adaptations évolueront avec le patient et sa pathologie, ainsi qu'avec son degré d'acceptation des troubles, afin de conserver le plus possible le plaisir de s'alimenter.

TROUBLES DE LA DEGLUTITION CHEZ LES PATIENTS NEUROMUSCULAIRES :

Suggestion d'un algorithme pour la décision clinique.

SOUDON Philippe (*), BOUVOIE Véronique (§), STEENS Marc (°) et TOUSSAINT Michel (°°).

(* Docteur en médecine, (§) orthophoniste, (°) inhalothérapeute, (°°) inhalothérapeute, Docteur.

Unit for Acute Neuro-Respiratory Rehabilitation, Neuromuscular Excellency Centre and Centre for Mechanical (Home)Ventilation. UZVUB-Inkendaal, Vlezenbeek, Brussels.be

contact : philippe.soudon@inkendaal.be

La dysphagie et les troubles de la déglutition sont courants dans certaines maladies neuromusculaires mais restent très inhabituelles dans d'autres MNM. Ils peuvent être présents dès les premiers stades de progression de la maladie (comme dans les pathologies impliquant des troubles bulbaires) ou apparaître chez les patients en phase terminale touchés par une dystrophie musculaire et recevant une assistance respiratoire. La dysphagie et la perte de poids peuvent être une limite possible aux techniques de ventilation non invasives. Par conséquent, la trachéotomie doit être envisagée si nécessaire. Néanmoins, un inconvénient de la trachéotomie est le poids supplémentaire lié à la présence de la canule qui peut augmenter la déficience de la fonction glottique. Cependant, l'aspiration pulmonaire doit être évitée car elle représente une insuffisance dramatique de la fonction de déglutition.

Les plaintes cliniques peuvent varier selon le diagnostic et l'évolution de la maladie, comme l'impression d'un ralentissement dramatique des solides dans les maladies musculaires, le risque d'aspiration pulmonaire des liquides dans les SLA ou une dysphagie (parfois transitoire) dans le cas d'une désaturation en oxygène. Chez la majeure partie des patients, une approche clinique adéquate permet d'identifier la pathologie. Dans certains cas (par ex. : lorsque l'on suspecte la présence d'inspirations silencieuses), d'autres explorations telles qu'une cinéfluoroscopie sont nécessaires.

On dispose de peu de preuves sur la manière de traiter la dysphagie dans les MNM et un choix thérapeutique spécifique n'est ni évident ni rationnel. Cependant, quatre options thérapeutiques différentes peuvent *a priori* être proposées pour traiter les troubles de la déglutition : amélioration de la ventilation, adaptation du mode d'alimentation, mise en place d'une gastrotomie et/ou d'une trachéotomie.

En fonction de la mesure de la désaturation en O₂, de l'aspiration pulmonaire, d'une perte de poids significative et/ou d'une paralysie glottique (bulbaire), les auteurs suggèrent un arbre décisionnel clinique permettant une utilisation plus logique des 4 interventions thérapeutiques (voir ci-dessus) pouvant être utilisées au lit des malades par les médecins et les thérapeutes.

COMMENT CHOISIR SON FAUTEUIL ROULANT

WASTEELS Geert – Belgique - Ergothérapeute

Supposez que vous vouliez vous acheter un nouveau fauteuil roulant électronique. Sur votre ordinateur, vous allez sur www.google.be et vous tapez « fauteuil roulant électronique ». 220.000 sites vous supplient d'entrer ! La panique n'est pas loin, car vous ignorez par où commencer.

Respirez profondément, servez-vous un café (ou quelque chose de plus fort) et armez-vous de la liste ci-dessous. Même si cette liste n'est pas complète, elle peut vous guider pour trouver votre chemin dans la « jungle des fauteuils roulants » et pour choisir le type de fauteuil roulant qui vous convient vraiment.

La liste donne une idée du type de fauteuil roulant et des accessoires dont vous avez besoin.

Fauteuil roulant électronique - liste

1	usage	intérieur extérieur intérieur / extérieur
2	assise	standard confort luxe dossier/assise siège moulé dossier anatomique assise anatomique ceinture de sécurité ceinture de sécurité standard ceinture de sécurité à 4 points coussin gonflable en gel en mousse
3	appuie-tête	standard sur mesure
4	repose-pieds	d'un seul tenant gauche / droit réglage genouillère correction avec le pied
5	accoudoir	réglage support bras tubulure de fixation
6	tablette	réglage
7	options de commande électronique	inclinaison arrière inclinaison électrique de l'assise rehausseur électrique de l'assise inclinaison électrique du repose-jambes
8	réchauffe-mains	
9	système de commande des options du fauteuil roulant	standard spécialisé
10	ventilation	ventilateur batterie tubulure de fixation embout buccal de fixation

LES HABILITES REQUISES EN FAUTEUIL ROULANT : IMPORTANCE D'UNE EVALUATION STANDARDISEE ET D'UN ENTRAINEMENT CIBLE

Routhier François, ing., Ph.D.

Stagiaire postdoctoral

*Centre de recherche de l'Institut universitaire de gériatrie de Montréal (CRIUGM), Montréal, Canada ; et
Faculty of Medicine, Division of Physical Medicine and Rehabilitation, Dalhousie University, Halifax, Canada.*

et

Ingénieur/chercheur

Direction des programmes multicientèles et des aides techniques, Institut de réadaptation en déficience physique de Québec (IRDPQ), Québec, Canada.

Il est largement reconnu que l'usage du fauteuil roulant et un entraînement adéquat peut améliorer la qualité de vie et la participation sociale des personnes vivant avec des incapacités reliées à la locomotion. Il existe toutefois peu de protocole clinique qui permet de soutenir les cliniciens dans leurs démarches d'évaluation et d'entraînement des habiletés requises pour un usager efficace et sécuritaire du fauteuil roulant. Le *Programme d'habiletés en fauteuil roulant* (ou le *Wheelchair Skills Program*) est un protocole d'évaluation et d'entraînement destiné aux usagers de fauteuil roulant manuel et motorisé, mais également aux aidants et aux cliniciens. Il est disponible gratuitement en anglais ainsi qu'en français (www.wheelchairskillsprogram.ca). Suite à cet atelier, les participants devraient être en mesure de : 1) décrire l'importance du fauteuil roulant, 2) décrire une approche structurée d'évaluation et d'entraînement des habiletés en fauteuil roulant, soit le *Programme d'habiletés en fauteuil roulant*, 3) expliquer le rationnel et les évidences scientifiques qui supportent le recours à cette approche, et finalement 4) utiliser ces informations dans le cadre de leurs activités cliniques, dont le choix du fauteuil roulant. Les résultats obtenus à ce jour ont démontré que le *Programme d'habiletés en fauteuil roulant* est efficace, valide, fidèle, sécuritaire et peu coûteux, que ce soit dans sa version originale anglaise ou dans sa version traduite en français. Il s'impose comme l'un des protocoles cliniques d'évaluation et d'entraînement des habiletés en fauteuil roulant les plus répandus en Amérique du Nord, tant en clinique que pour la recherche.

LE CHEMIN DU MÉDICAMENT : STRATÉGIE ET RESULTATS DE L'AFM

BRAUN Serge – AFM Evry

L'AFM prend part au développement d'outils scientifiques pour l'étude des maladies génétiques rares en général, et fournit aux scientifiques de nouveaux moyens permettant d'accélérer notre compréhension des maladies génétiques et d'ouvrir la voie à des traitements basés sur notre compréhension des gènes. Les activités se déroulent dans le cadre de programmes de bourses de recherche, d'un partenariat avec les institutions universitaires et les entreprises privées, de programmes de recherche translationnelle et des propres projets de l'AFM.

Cette stratégie a conduit au premier essai de thérapie génique pour une maladie neuromusculaire (dystrophie de Duchenne), à de nouvelles thérapies avant-gardistes telles que l'approche du saut d'exon grâce au gène U7 modifié pour la DMD et d'autres maladies, à d'importantes avancées dans les thérapies géniques, cellulaires et pharmacologiques pour plusieurs maladies.

Certaines de ces approches sont passées au stade clinique, grâce au financement ou à l'implication directe dans 40 essais cliniques terminés, en cours ou planifiés. Certains d'entre eux concernent les maladies neuromusculaires (c'est-à-dire, la DMD, l'amyotrophie spinale, la LGMD) et d'autres sont appliqués aux maladies génétiques rares pour lesquelles les traitements potentiels sont les plus avancés ou fournissent des informations précieuses (par ex., immunodéficiences, maladies de la peau, maladies neurologiques).

Avec un intérêt tout particulier pour les maladies neuromusculaires rares, des organismes européens obtenus par l'AFM tels qu'Eurordis, le European NeuroMuscular Center (ENMC) ont été des catalyseurs de ce modèle de recherche transnationale et translationnelle. Certains de ces consortiums ont été financés par la Commission Européenne (c'est-à-dire, Treat-NMD).

La stratégie, les réussites et les avancées de l'AFM dans le domaine des nouvelles thérapies pour les maladies neuromusculaires seront détaillées.

EVALUATION DES TRAITEMENTS : TECHNIQUES ET LIMITES

VOIT Thomas

Institut de Myologie et Université Pierre et Marie Curie Paris VI, Paris, France

De plus en plus de troubles neuromusculaires (TNM) peuvent être traités, et nos instruments capables de documenter un effet du traitement sur une maladie neuromusculaire doivent prendre en compte cette question.

Néanmoins, il existe différentes qualités de fonction musculaire : les aspects physiologiques tels que la génération de la force isométrique ou la fatigue, les aspects morphologiques tels que l'atrophie ou l'hypertrophie, les aspects structurels tels que la fibrose ou le remplacement par de la graisse, et les aspects fonctionnels par lesquels la fonction d'un muscle individuel sera finalement déterminée par le contexte général du système musculo-squelettique

Ce scénario est encore compliqué par les implications très sélectives de certains groupes de muscles dans de nombreuses maladies neuromusculaires, et par les cohortes très réduites disponibles pour l'étude d'une approche thérapeutique individuelle.

Par conséquent, plusieurs techniques d'évaluation musculaire ont été développées, qui sont fréquemment utilisées en combinaison pour évaluer un effet thérapeutique individuel : les techniques de mesure de la force musculaire telles que la myométrie ; les évaluations fonctionnelles telles que les tests de performance chronométrés, ou les échelles, de nouveaux outils tels que l'accélérométrie qui permet d'intégrer l'activité musculaire sur des intervalles plus longs ; et enfin, les techniques d'IRM telles que l'imagerie mais aussi la quantification des fibroses ou de la perfusion musculaire.

Ce spectre de méthodologie doit être personnalisé pour chaque essai clinique en fonction de la maladie en question et de l'effet qui est attendu.

Cette déclinaison fera l'objet d'une discussion incluant des exemples spécifiques d'essais cliniques en cours.

Ces exemples montreront les domaines dans lesquels la méthodologie doit encore être développée, et dans lesquels il nous manque des données importantes qui permettent de corréler les résultats obtenus par une technologie de manière significative avec d'autres technologies.

PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE DE LA HANCHE

Dr VIALLE Raphaël

Département d'orthopédie pédiatrique, Université Pierre et Marie Curie-Paris6, Hôpital Armand Trousseau, Paris, France.

Les complications musculo-squelettiques les plus fréquentes dans les troubles neuromusculaires chez les enfants sont la scoliose, les décalages osseux et la dysplasie de la hanche. Bien qu'une subluxation et une dislocation de la hanche se produisent souvent dans les maladies neuromusculaires telles que l'infirmité motrice cérébrale, l'amyotrophie spinale et le myéloméningocèle, elles ne sont pas réputées pour toucher les patients atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne. Le traitement approprié et même le résultat à long terme sur ces hanches dans cette population de patients n'ont pas été bien définis. Dans la dislocation de la hanche bilatérale et symétrique chez les patients non ambulants, l'observation plus que l'intervention chirurgicale semble garantie. La subluxation et la dislocation de la hanche unilatérales se développent souvent chez les patients atteints de la Dystrophie musculaire de Duchenne et des séries de radiographies des hanches doivent être recommandées, comme pour l'infirmité motrice cérébrale. L'histoire naturelle d'une obliquité du bassin non traitée est la progression, conduisant à la dislocation de la hanche. La relation entre la raideur de la hanche et la subluxation, l'obliquité du bassin et la scoliose doit également inciter à un meilleur contrôle de la posture assise. L'obliquité du bassin fait partie d'une malformation complexe dans laquelle la colonne vertébrale et les hanches sont impliquées. En observant les différents plans et en analysant les forces de déformation, plusieurs types d'obliquités du bassin associés à des déformations de la colonne et des hanches peuvent être identifiés. Chez certains patients ayant des troubles neuromusculaires stables ou qui empirent de manière très progressive, la capacité ambulatoire diminue néanmoins avec l'augmentation des contractures en flexion de la hanche, du déséquilibre du bassin et de la déformation de la colonne lorsque le patient grandit. Chez les patients neuromusculaires, la lutte précoce contre la déformation en flexion de la hanche par la physiothérapie, accompagnée d'exercices d'assouplissement de la colonne pour contrer la lordose lombaire et thoracique est utile. Des traitements chirurgicaux sont utiles chez les patients ayant des contractures asymétriques responsables d'une subluxation ou d'une dislocation de la hanche unilatérale. Dans les cas les plus graves, des contractures des tissus mous structurels, des contractures des hanches et des déformations de la colonne peuvent se développer à cause d'une mauvaise posture secondaire à l'affaiblissement et au déséquilibre progressifs des muscles. Dans ces cas, une prise en charge chirurgicale doit être conçue, selon les déformations en 3D des hanches, du bassin et de la colonne.

ORTHESE POUR LA STABILISATION SCAPULAIRE DANS LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE FACIO-SCAPULO-HUMERALE

FOURNIER MEHOUIAS M. ; SACCONI S. ; DESNUELLE C.

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires ; Hôpital L'Archet ; CHU NICE

La dystrophie musculaire fascio-scapulo-humérale (FSHD), myopathie autosomale dominante, se caractérise par un pattern typique d'implication des muscles avec des muscles touchés à des stades précoces de la maladie et d'autres impliqués plus tard ou plus gravement.

Le handicap des patients atteints de FSHD est dû, en premier lieu, à une faiblesse des muscles périscapulaires, car l'implication des muscles de la ceinture pelvienne et de la jambe apparaît plus tard dans la maladie et est variable.

L'implication des muscles scapulaires est bilatérale, typiquement asymétrique et concerne les muscles suivants : le grand dorsal, la partie inférieure du trapèze, le rhomboïde, le grand dentelé et la partie sterno-costale du grand pectoral.

Les muscles touchés sont principalement des fixateurs de la scapula ; les autres muscles tels que le deltoïde, le muscle sus-épineux, le muscle sous-épineux sont épargnés, ce qui entraîne la scapula alata classique.

Les formes plus sévères sont caractérisées par une implication des muscles fléchisseurs et extenseurs du coude, alors que les muscles distaux sont typiquement épargnés.

La valeur fonctionnelle des membres supérieurs dépend principalement de la possibilité de mouvement donnée par la mobilité de l'épaule et du coude. L'utilisation de la main est « positionnelle », en raison de l'orientation et de la stabilité conférées par le coude et l'épaule.

La limitation fonctionnelle dans la FSHD est liée à la détérioration de l'abduction et de l'antépulsion des membres supérieurs associée à la scapula alata résultant de la perte du support postérieur.

Cette déficience peut être compensée par un balancement des bras permettant une amélioration de l'élévation des membres supérieurs mais sans possibilité de maintenir cette position.

HORWITZ a démontré que la stabilisation scapulaire donnait au deltoïde un ancrage permettant l'élévation des membres supérieurs et le maintien de cette position. Il n'existe, à notre connaissance, aucune alternative à la chirurgie.

Nous aimerions proposer une orthèse pour la fixation scapulaire composée de deux éléments.

1. Le premier correspond à la « coque » du maintien scapulaire. Il est fabriqué à partir d'un moule de plâtre moulé sur un sujet en position debout avec les membres supérieurs en élévation antérieure et poussant sur une surface afin d'avoir une scapula alata initiale. Il s'agit d'une pièce de polyéthylène de 3 mm avec 5 mm de plastazote correspondant à la région partant des deux bords externes de la scapula.

2. Le second élément se compose d'un lien de néoprène de 7 cm de large, avec une attache Velcro antérieure de 3 cm de large.

Les deux éléments sont consolidés par un double système de fixation postérieure (directement sur le polyéthylène) et par une ceinture thoracique basale.

L'adaptation finale de l'orthèse est effectuée par un médecin spécialiste de la médecine physique.

Selon notre expérience, l'utilisation de cette orthèse entraîne une amélioration de l'abduction et de l'antépulsion de 20°. De plus, elle permet de réduire les symptômes douloureux et donc la quantité d'antalgiques utilisés, ainsi que d'augmenter l'endurance en flexion antérieure et donc d'améliorer le fonctionnement des membres supérieurs.

Néanmoins, il existe des limites, telles que l'inconfort, la difficulté à porter l'orthèse ou des limites psychologiques.

PRISE EN CHARGE ORTHETIQUE DU DECOLLEMENT DE L'OMOPLATE

Desvignes V. ¹, Bassez G. ²

¹ UDEP, Unité de développement en podologie et orthopédie, Paris.

² Centre de référence maladies neuromusculaires, Hôpital Henri Mondor, Créteil.

Par sa fréquence, la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (FSH) représente la deuxième maladie neuromusculaire génétique de l'adulte. Les mécanismes génétiques et épigénétiques en cause sont encore incomplètement expliqués à ce jour tout comme la distribution anatomique singulière de l'atteinte musculaire. La FSH se distingue par la faiblesse du visage, des épaules, son caractère asymétrique et une fréquence élevée des douleurs. En dépit des conséquences fonctionnelles de l'atteinte scapulaire, peu de solutions thérapeutiques existent pour la corriger. Seule une minorité de patients bénéficie de la chirurgie de fixation de l'omoplate en raison de ses contraintes et peu de méthodes de fixation non chirurgicales sont encore disponibles. L'objectif de cette étude est de développer une orthèse qui a pour but de compenser la faiblesse des muscles fixateurs de l'omoplate tout en privilégiant le confort de l'appareillage. Les paramètres évalués sont la mobilité des épaules, la douleur, les activités quotidiennes, la facilité d'enfilage seul, le confort et la fréquence d'utilisation de l'appareillage. Les résultats préliminaires montrent une amélioration de la posture et de l'antéimpulsion de l'épaule chez tous les patients ainsi qu'une réduction de l'intensité des douleurs. Le confort est jugé satisfaisant, la tolérance cutanée très bonne tandis que la tolérance respiratoire apparaît plus faible chez les femmes ; la gêne sociale liée à l'orthèse est presque absente. Malgré cela, les activités quotidiennes sont peu modifiées et l'utilisation de l'orthèse est variable selon les patients. Cette étude suggère l'intérêt d'une correction orthétique de l'atteinte scapulaire dans la FSH, en particulier chez les patients douloureux, et souligne la nécessité d'identifier plus précisément les critères prédictifs du bénéfice de l'orthèse lors de l'évaluation initiale.

NOUVELLE TECHNIQUE DE DISTRACTION RACHIDIENNE PAR TIGE A ALLONGEMENT MAGNETIQUE

MILADI L., SOUBEIRAN A., DUBOUSSET J.
Hôpital Saint Vincent de Paul
Paris

Certaines déformations rachidiennes de l'enfant, peuvent poser de gros problèmes thérapeutiques, quand elles sont évolutives et répondent peu ou pas au traitement orthopédique conventionnel, par plâtre et corset.

Dans ces cas, nous sommes obligés d'avoir recours à un traitement chirurgical précoce, utilisant l'une des 2 techniques suivantes :

- 1- L'arrêt de la croissance rachidienne du côté de la convexité de la courbure, communément appelé épiphysiodèse convexe, touchant un plus ou moins grand nombre de vertèbres, en fonction de l'étendue de la déformation. Ce traitement comporte un inconvénient majeur, qui est l'amputation de la taille finale du tronc et du thorax de l'enfant, pouvant retentir de façon d'autant plus significative sur la fonction respiratoire, qu'il a été réalisé à un âge jeune.
- 2- La mise en place d'un tuteur interne, sous la forme d'une instrumentation postérieure sans greffe osseuse, qui a l'avantage de préserver la croissance rachidienne du patient. Mais cette technique nécessite une chirurgie répétée tous les 6 mois environ, pour remettre en tension la tige et accompagner ainsi la croissance de l'enfant. Cette chirurgie itérative, est malheureusement grevée par une augmentation significative des risques, aussi bien généraux que spécifiques, notamment les risques d'infection sur matériel.

C'est pour cette raison que nous avons essayé dans notre département, une nouvelle tige à allongement non chirurgical, la tige **Phenix M** qui est un dispositif implantable, comprenant une réserve de croissance pouvant aller de 25 à 60mm, et un aimant permanent interne, dont les mouvements induits par un aimant externe, font sortir la tige de sa réserve, et entraînent ainsi un allongement progressif du dispositif.

Le diamètre de la tige est choisi en fonction de la taille et de l'âge de l'enfant. La quantité d'allongement et sa fréquence sont décidées par le chirurgien . L'allongement peut être réalisé par les parents au domicile, sur un enfant allongé et habillé, sans aucun phénomène douloureux.

Les 2 seules contre indications de ce dispositif, sont les perturbations engendrées sur un examen par IRM, et le port d'un Pacemaker dans l'entourage proche du patient.

Notre expérience remonte à plus de 3 ans, 16 patients ont été opérés par cette nouvelle technique, 6 garçons et 10 filles, âgés de 22 mois à 13 ans. Les scolioses étaient congénitales dans 6 cas, idiopathiques infantiles dans 4 cas et d'étiologies diverses dans 6 cas. L'angle initial moyen de la courbure était de 68°, avec des extrêmes de 40° à 130°.

Dans les cas les plus évolués, une correction progressive par plâtre ou traction avant la chirurgie, a été utilisée.

Nous avons ainsi pu obtenir une bonne correction de la déformation, aussi bien dans le plan frontal que sagittal, l'angulation moyenne de la courbure en post-opératoire était de 40°, allant de 20° à 92°. Tous les cas sont encore en cours de traitement, leur croissance n'étant pas encore terminée .Tous les appareils ont été bien tolérés par les patients et leur famille, aucune perte de correction, ni de bris de matériel, ni de problème infectieux n'ont été rencontrés. Les 2 seules complications de la série, sont l'arrachage d'un implant costal changé par une fixation vertébrale, et une complication neurologique immédiatement régressive, après relâchement de la tension sur la tige, en per-opératoire.

RAPPORT TECHNIQUE SUR LA TIGE PHENIX M, UNE TIGE DISTRACTIVE POUVANT ETRE LIEE A LA COLONNE VERTEBRALE, AUX COTES OU AU BASSIN ET COMMANDEE MANUELLEMENT EN SOUS-CUTANEE, EN AMBULATOIRE, PAR UN AIMANT PERMANENT DE LA TAILLE DE LA PAUME POUR LE TRAITEMENT DE LA SCOLIOSE

Soubeiran, Arnaud¹ ; Miladi, Lotfi² ; Griffet, Jacques³ ; Odent, Thierry⁴ ; Cunin, Vincent⁵ ; Dubousset, Jean⁶

1. Phénix Médical, Paris, France.

2. Hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris, France.

3. Hôpital de l'Archet 2, Nice, France

4. Hôpital Necker, Paris, France.

5. Hôpital Debrousse, Lyon, France.

6. Académie Nationale de Médecine, Paris, France.

Résumé : La tige Phenix M est une tige distractive pouvant être liée à la colonne vertébrale, aux côtes ou au bassin, et commandée manuellement par un aimant permanent qui a été développé et implanté sur 16 enfants. Son potentiel de croissance peut atteindre 60 mm par incréments de 1/60 de mm. Cet allongement incrémental facile permet un allongement graduel sans douleur de la tige, en ambulatoire. Elle peut éviter des interventions chirurgicales, améliorer la correction, la qualité de vie, diminuer les coûts et atténuer la frontière entre les courbures flexibles et rigides.

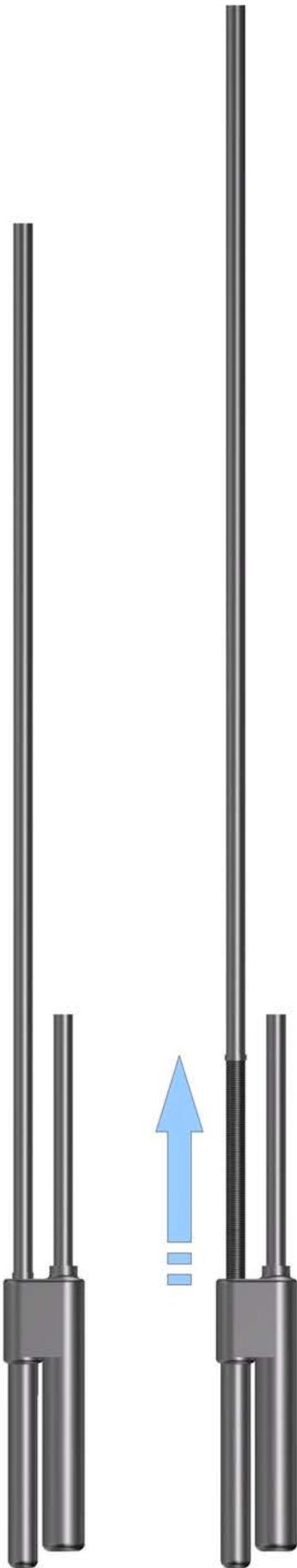
Introduction : Notre première tige vertébrale distractive sans intervention chirurgicale était un appareil non cintrable de 250 mm de long et 8 mm de diamètre destiné à 8 scoliose neuromusculaires entre 1997 et 2000. Les procédures d'allongement impliquaient un ressort et une induction. Elles étaient réalisées sans anesthésie mais souvent avec une traction en consultation externe. Sur la base de cette première expérience, nous avons voulu développer une tige plus compacte, facile à utiliser, puissante et cintrable, permettant un allongement en ambulatoire, pour le traitement de tous les types de scoliose.

Méthodes : En utilisant la technologie Phenix M, déjà utilisée pour les prothèses tumorales extensibles en ambulatoire, un mécanisme doté d'un aimant permanent qui coopère avec un bras de levier, deux accouplements à ressort et une cheville, commandés manuellement par la manipulation d'un aimant permanent externe et une forme unique en J de la tige, nous avons créé et testé ex-vivo et in-vivo la Tige Phenix M. Elle est conçue pour fonctionner en distraction ou en compression.

Résultats : La Tige Phenix Rod peut être découpée, cintrée et fixée à divers crochets et vis de différents fabricants, excepté sur une longueur rigide hors de la zone traitée qui est inférieure à son potentiel de croissance + 20 mm. Son mécanisme est si puissant que la tige peut être cintrée sous sa propre force. Sur une période de 3 ans, 20 tiges, de diamètres de 3, 4,5 et 5 mm avec des potentiels de croissance de 25 à 60 mm ont été implantées sous 1 à 5 cm de tissus mous sur 16 enfants âgés de plus de 22 mois sans aucune défaillance mécanique. L'allongement ambulatoire prescrit avec un aimant permanent Nd 2 Fe 14 B de 50x50x25 mm n'a entraîné aucune défaillance d'allongement, ni mauvaise utilisation de la tige ni aucun accident. Les extensions effectuées par incréments de 1/60 de mm étaient parfaitement sans douleur. 1 mm pouvait être gagné manuellement en moins de 2 mn. Deux tiges Phenix M ont été implantées sur le même enfant et commandées indépendamment sans précautions particulières. L'IRM est possible, mais la zone entourant l'aimant est déformée. Le port d'un stimulateur cardiaque est contre-indiqué.

Conclusion : La technologie Phenix M permet un allongement manuel incrémental, graduel et sans douleur, d'une tige. D'autres études sont nécessaires mais la tige Phenix M pourrait changer la prise en charge thérapeutique de la scoliose : elle pourrait permettre une intervention chirurgicale initiale plus précoce, des interventions chirurgicales moins nombreuses, une amélioration de la correction et de la qualité de vie, une diminution des coûts, moins d'appareillages et d'élongation par halo et une atténuation de la frontière entre les courbures flexibles et rigides.

MOTS-CLES : allongement ambulatoire, aimant, tige distractive non invasive, commande par le patient.



LE PIED NEUROMUSCULAIRE : PRISE EN CHARGE REEDUCATIVE

Main Marion MA MCSP,

Imperial College NHS Trust,
Hammersmith Hospital, Londres

Le pied neuromusculaire n'existe pas de manière isolée mais comme partie de l'état général de l'enfant ou de l'adulte et dépend de nombreux facteurs, pas uniquement du diagnostic. Du point de vue physiothérapeutique, le pied peut sembler être la partie de la jambe la plus facile à traiter, mais il est important d'établir si le pied est le problème principal ou si les problèmes du pied sont le résultat d'autres influences.

Une pathologie sous-jacente, des patterns de faiblesse, la rapidité de la modification de l'état, des contractures, l'ambulation, l'utilisation de l'orthétique, les chaussures, la position assise et l'augmentation de la taille, sont les principaux facteurs influençant la posture et la performance du pied. Une intervention chirurgicale précoce pour une malformation congénitale peut avoir été pratiquée avant le diagnostic d'une maladie neuromusculaire.

Il existe de nombreuses études liées au traitement du pied dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, des études indiquant la valeur de l'orthétique dans le maintien de la longueur du muscle jambier antérieur, et de l'intervention chirurgicale, mais peu de preuves venant soutenir l'utilisation des techniques de physiothérapie.

L'évaluation du pied peut être pratiquée de nombreuses manières mais ne peut pas être utile sans une analyse complète de l'état général de l'enfant/adulte. Les méthodes utilisées pour évaluer la mobilité, la stabilité, la biomécanique des pieds et la démarche varieront, mais des techniques simples telles que la photographie, les vidéos et la peinture du pied peuvent aider à établir la nécessité d'une intervention future.

La pertinence des étirements, de l'exercice, de l'orthétique et de la chirurgie doit être déterminée de manière individuelle avec la recherche physiothérapeutique nécessaire. L'importance de l'approche en équipe doit être soulignée auprès des équipes médicales et chirurgicales, des orthésistes, des ergothérapeutes et des physiothérapeutes impliqués dans la conservation d'un pied fonctionnel et confortable. La capacité à porter des chaussures à la mode ou même n'importe quelles chaussures doit également entrer en ligne de compte.

Références :

- Cavus foot deformity in children.** Schwend RM, Drennan JC.
J Am Acad Orthop Surg. 2003 May-Jun;11(3):201-11
- Development and validation of a novel rating system for scoring standing foot posture: The Foot Posture Index.** Redmond AC, Crosbie J, Oworier RA.
Clinical Biomechanics 21 (2006) 89-98
- Surgical prevention of foot deformity in patients with Duchenne Muscular Dystrophy.** Scher DM, Mubarak SJ.
J Pediatr Orthop. 2002 May-Jun;22(3): 384-91
- Prevalence of unsuspected myopathy in infants presenting for clubfoot surgery.** Zannette G, Manani G, Pittoni G, Angelini C, Trevisan CP, Turra S
*Paediatr Anaesth.*1995;5(3):165-70

LE PIED AU COURS DES MALADIES MUSCULAIRES CHEZ L'ENFANT STRATEGIES THERAPEUTIQUES

Dr Thémar-Noël °, Chaumien J.P. °°, Baticle M. °°°

*°Coordonnatrice de la consultation pédiatrique Institut de Myologie. Paris
Praticien attachée au Service de rééducation et de Chirurgie Orthopédique Pédiatrique
Hôpital Robert Debré .Paris*

°° Chirurgien orthopédiste pédiatre Institut de Myologie et Hôpital Robert Debré Paris

°°° Médecin de rééducation Centre pédiatrique Bois le Roi France

Le pied est le reflet des pathologies rencontrées en médecine interne .A cet égard, le pied conduit l'enfant en consultation et le médecin au diagnostic étiologique. Avant de rassurer une famille sur un pied « qui tourne » faisons « le tour » de l'enfant avec un examen clinique aussi complet que possible. Au terme de celui-ci, des examens complémentaires viendront étayer les suspicions et aider à étiqueter le problème. Malheureusement, dans certains cas, il est encore difficile de préciser exactement le responsable de ce trouble statique de pieds associé au trouble de la marche.

Les déviations de pieds sont variés et peuvent être un pied plat, un pied creux varus, un pied équin direct ou équin varus, ou équin valgus. Ces déformations sont progressives et secondaires aux rétractions musculaires engendrées par l'évolution de la pathologie. De plus ,elles s'intègrent dans un schéma d'attitudes vicieuses de l'ensemble du membre inférieur.

En pratique, nous sommes confrontés à la croissance de l'enfant, à l'évolution de la maladie et ses conséquences, à l'état psychologique tant de l'enfant que de ses parents.

Avant toute décision thérapeutique, il faudra évaluer tous ces paramètres. Enfin, nos choix seront différents si l'enfant est déambulant ou s'il a perdu la faculté de marcher.

Il faut garder en esprit le fait de proposer le plus longtemps possible des traitements dit conservateurs. Ces derniers comprennent la kinésithérapie et les appareillages. Lorsque ceux-ci ne nous procurent pas le résultat souhaité nous nous tournons vers la solution chirurgicale. Celle-ci doit être bien pesée afin d'apporter l'amélioration attendue. La finalité est différente selon le degré d'autonomie de l'enfant. En effet, par exemple, si l'enfant marche le but sera d'améliorer sa façon de déambuler en lui donnant un pied aligné et équilibré. Par contre, s'il est paraplégique, le but sera de donner un pied aligné pour tolérer correctement son chaussage et ou de permettre une verticalisation de qualité . Il faudra donc bien définir ce que nous souhaitons obtenir par la solution chirurgicale. Dans bon nombre de cas, le résultat de la chirurgie se devra d'être entretenu par la kinésithérapie et les appareillages.

La kinésithérapie sera passive dans le cadre des dystrophinopathies et passive et active dans les atteintes sensitivo-motrices et certaines myotonies. Quant aux appareillages, ils vont de l'orthèse plantaire aux attelles cruro-pédieuses de posture sans oublier le recours aux attelles articulées.

Nous verrons au cours de la présentation les choix thérapeutiques.

PRISE EN CHARGE ORTHOPEDIQUE DU PIED NEUROMUSCULAIRE

Gough Martin – Londres

L'intervention chirurgicale sur une déformation du pied chez un enfant atteint d'une maladie neuromusculaire doit être envisagée en tenant compte de l'état sous-jacent, du niveau de mobilité et du pronostic futur de mobilité de l'enfant. Chez un enfant ambulant, le pied ne doit pas être considéré de manière isolée : les malformations légères de la cheville en équin peuvent permettre une compensation de la faiblesse des muscles distaux des membres inférieurs proximaux, les malformations du pied cavovarus peuvent permettre une compensation de la faiblesse des muscles distaux en présentant un pied plus stable, et les malformations légères du pied valgus peuvent ne pas limiter la fonction. Une intervention visant à corriger ces malformations et qui ne prendrait pas en compte la fonction générale des membres inférieurs pourrait entraîner une amélioration de la forme du pied mais une détérioration de la mobilité. Chez un enfant non ambulant, le confort des chaussures ou des orthèses doit être une priorité.

La chirurgie doit avoir des buts réalistes : elle ne modifiera pas l'état neuromusculaire sous-jacent mais pourra aider à prolonger la mobilité ou à réduire l'inconfort des chaussures ou des orthèses. La progression ou la récurrence de la malformation peut se produire après une intervention chirurgicale, en raison de la croissance, nécessitant une autre intervention. Chaque intervention chirurgicale dans le cadre d'une approche pluridisciplinaire a cependant le potentiel de préserver la mobilité, particulièrement dans l'articulation astragalocalcanéenne, et donc de maintenir la fonction et doit être envisagée en cas de déformation progressive du pied limitant la fonction et ne répondant pas au traitement non chirurgical. Retarder l'intervention chirurgicale jusqu'à ce que la malformation ait progressé de manière significative ou jusqu'à ce que le squelette de l'enfant soit à sa maturité peut entraîner un résultat moins optimal.

TEMPS CLINIQUE DU POSITIONNEMENT

DUMAS Claude – AFM Evry

Le projet POSITIF est un projet initié par l'AFM afin de favoriser le développement d'un réseau de clinique du positionnement en France.

Les cliniques regroupent une équipe pluridisciplinaire spécialisée dans l'installation posturale en fauteuil roulant. Elles sont composées d'un médecin de médecine et de réadaptation (MPR) et au moins d'un paramédical spécialisé dans ce domaine (ergothérapeute ou kinésithérapeute). Elles proposent des évaluations de situations complexes en matière de positionnement et préconisent des aides techniques à la posture (ATP) et les fonctions requises de l'aide technique à la mobilité. Le terme de « cliniques » est à entendre comme « temps clinique consacré à », il ne s'agit pas de structures spécialisées mais d'une organisation d'une équipe dans une structure préexistante.

L'objectif de ce réseau est de favoriser la prise en compte des besoins en positionnement. L'installation posturale en fauteuil roulant est un processus clinique qui vise à placer une personne ayant des troubles posturaux, dans une posture requise au moyen d'aide(s) technique(s) à la posture. Les buts poursuivis sont la prévention, la correction ou la compensation des troubles posturaux qui ont une incidence sur le plan clinique, fonctionnel et sur la qualité de vie de l'utilisateur d'un fauteuil roulant.

Cette évaluation inclut une préconisation sur le profil du fauteuil roulant afin d'optimiser l'interaction entre les ATP (Aides Techniques à la Posture) et ATM (Aides Techniques à la Mobilité) notamment les fonctions de positionnement offert par le fauteuil roulant (bascule d'assise, inclinaison du dossier, verticalisation etc...) en tenant compte des habitudes de vie et des contraintes de l'environnement.

L'équipe rédige ensuite un cahier des charges technique et financier en direction des ressources techniques et commerciales, et des financeurs.

L'objectif du projet est également de contribuer au développement des réseaux techniques (distributeurs de matériel médical et orthoprothésistes) qui pourront mettre en œuvre les préconisations des cliniques de positionnement.

ÉVALUATION DE LA FONCTION RESPIRATOIRE DANS LES TROUBLES NEUROMUSCULAIRES.

Pépin Jean-Louis

INSERM ERI 17, Laboratoire HP2, EA 3745 Université Joseph Fourier, Grenoble, FRANCE Pole Rééducation et Physiologie, Centre de référence des maladies neuromusculaires, Hôpital Universitaire, Grenoble, FRANCE.

L'insuffisance respiratoire est l'une des principales causes d'hospitalisation et de décès chez les patients souffrant de troubles neuromusculaires. La fonction respiratoire doit donc être suivie régulièrement pour évaluer et prévenir le risque d'insuffisance respiratoire. Les résultats de l'examen fonctionnel des poumons, de la gazométrie sanguine et des paramètres du sommeil constituent des indicateurs essentiels concernant l'établissement d'une ventilation non-invasive à domicile.

Des manifestations d'orthopnée ou d'essoufflement chez une personne immergée dans l'eau jusqu'à la taille sont un symptôme classique de la faiblesse diaphragmatique. Une évaluation systématique des difficultés d'élocution et de déglutition doit être effectuée. L'historique des infections thoraciques récurrentes et des toux inefficaces doit être analysé soigneusement. Céphalées matinales, sommeil non réparateur et somnolence diurne indiquent une hypoventilation durant le sommeil, qui est généralement le signe avant-coureur de la survenue d'une insuffisance respiratoire.

En ce qui concerne l'examen fonctionnel pulmonaire, la capacité vitale est reproductible mais peu sensible aux stades précoces de la faiblesse musculaire respiratoire. En effet, la valeur de cette capacité peut rester normale jusqu'à ce qu'une réduction de 50 % de la force musculaire soit atteinte. Des mesures de la capacité vitale chez un patient en position allongée peuvent permettre de détecter une faiblesse diaphragmatique, indiquée par une chute d'au moins 15 % de la capacité vitale entre la position assise et allongée. Le suivi de la force des muscles respiratoires est essentiel chez les patients souffrant de troubles neuromusculaires. La pression inspiratoire nasale lors d'un reniflement maximal (SNIP) et la pression inspiratoire maximale (PI,max) sont habituellement mesurées. La gazométrie sanguine et la mesure non invasive transcutanée de la pression dioxyde de carbone permettent d'observer le développement d'une insuffisance respiratoire hypercapnique chronique. Le diaphragme étant le seul muscle inspiratoire actif lors du sommeil paradoxal, l'insuffisance respiratoire au cours du sommeil précède généralement l'hypercapnie diurne. Un suivi du SaO₂ durant la nuit, ou bien, dans l'idéal, une polysomnographie sont recommandés lors du décours temporel de l'évolution d'une pathologie neuromusculaire.

Chaque pathologie neuromusculaire sous-jacente exerce une forte influence sur le résultat thérapeutique, et l'évolution des paramètres de la gazométrie sanguine ainsi que des fonctions pulmonaires varient fortement selon les patients en fonction des différents troubles neuromusculaires dont ils peuvent être atteints. Les différents suivis et indications de ventilation non-invasive dépendent donc de la pathologie neuromusculaire sous-jacente.

EVALUATION DE LA FONCTION RESPIRATOIRE DANS LES TROUBLES NEUROMUSCULAIRES

Dohna-Schwake Christian, Dpt. of Pediatrics, University Hospital of Essen, Allemagne

Une fonction respiratoire compromise détermine une majeure partie de la qualité de vie, de la morbidité et de la mortalité chez les patients atteints de troubles neuromusculaires (MNM). Une évaluation précise de la fonction respiratoire des individus fait partie de chaque évaluation clinique, constitue une mesure dans les essais cliniques et peut prédire ou détecter des complications respiratoires telles que des troubles respiratoires du sommeil, une hypoventilation et des infections des voies respiratoires. Les méthodes largement utilisées sont l'examen clinique, la spirométrie, le débit de pointe à la toux, la fonction musculaire respiratoire, les gaz du sang et les études du sommeil (oxymétrie de pouls, polysomnographie). Voici les recommandations pour une utilisation courante de ces méthodes : 1) faciles à pratiquer et à interpréter, 2) fiables, 3) très prédictives pour les complications respiratoires. La spirométrie joue le rôle le plus important dans l'évaluation respiratoire : 1) elle est facile à pratiquer et à interpréter ; 2) une diminution de la Capacité vitale (CV) entre la position debout et la position couchée révèle une faiblesse du diaphragme ; 3) une Capacité vitale de 40 % prédit l'occurrence d'une hypoventilation nocturne avec une sensibilité de 88 % et une spécificité de 96 % ; 4) la CV est fortement corrélée avec le débit de pointe à la toux (DPT), qui est une mesure de la capacité à dégager les sécrétions des voies aériennes. L'évaluation courante de la fonction respiratoire doit être pratiquée dans le cadre d'un algorithme diagnostique avec la spirométrie comme première étape (comme décrit dans la présentation). D'autres méthodes d'évaluation respiratoire telles que l'électromyographie du diaphragme, les pressions œsophagienne et gastrique, les techniques de rinçage, la compliance dynamique et statique ne font pas partie de l'évaluation courante mais ont une valeur scientifique.

EVALUATION DE LA FONCTION RESPIRATOIRE

Simonds A K Royal Brompton Hospital – U.K.

- Qualité du sommeil et symptômes, mesure de la spirométrie à chaque examen clinique. La mesure du débit de pointe à la toux peut être utilisée pour évaluer la fonction musculaire expiratoire
- Un suivi plus fréquent des patients avec une capacité vitale inférieure à 60 % prédite, ou moins de 1,5 l, avec une mesure de la SaO₂ dans la journée (ou, en cas de symptômes, de l'infection pulmonaire)
- Etude annuelle du sommeil (idéalement avec monitoring du CO₂ nocturne) dès le début de l'utilisation du fauteuil roulant ou lorsque cela est indiqué par les symptômes de troubles respiratoires du sommeil. Mesure des tensions des gaz du sang artériel si, dans la journée, la SaO₂ est > 94 % ou en cas de signes ou symptômes d'insuffisance respiratoire ou d'hypoventilation nocturne
- ECG annuel et échocardiogramme dès l'âge scolaire
- Visites chez un orthophoniste en cas de difficultés de déglutition ou d'autres symptômes de dysfonctionnement bulbaire (par ex. : toux au moment des repas, aspiration, repas long).

Notes :

Symptômes : Chez la plupart des patients, la présence d'un mal de tête matinal, de fatigue et d'un sommeil de mauvaise qualité est bien corrélée avec le degré de l'hypoventilation nocturne. Il est important d'avoir un indice élevé de suspicion pour les patients atteints de troubles neuromusculaires présentant une hypoventilation nocturne.

L'évaluation courante doit inclure les examens des fonctions pulmonaires, la mesure des tensions des gaz du sang artériel et le contrôle de la respiration pendant le sommeil. Une diminution progressive des volumes pulmonaires (notamment de la capacité vitale et de la capacité pulmonaire totale) est généralement observée dans le cas d'une maladie neuromusculaire. Les individus présentant une hypoventilation nocturne légère à modérée auront généralement une alcalose veineuse avant le développement d'une insuffisance respiratoire diurne manifeste. Le monitoring nocturne doit inclure une oxymétrie et une mesure du CO₂ transcutané ou télo-expiratoire. Les mesures du CO₂ télo-expiratoire sont relativement fiables chez les patients ayant des troubles restrictifs, mais ne représentent pas avec précision le PCO₂ chez les sujets atteints d'une obstruction aiguë du flux aérien. La mesure du CO₂ transcutané s'est avérée capable de suivre les changements du PCO₂ artériel de manière fiable, bien que cela soit contesté par certains investigateurs. Le temps de réponse des électrodes est inévitablement plus lent que l'oxymétrie, et une lecture maximale représente donc le niveau de pointe atteint pendant un épisode d'hypoventilation plutôt qu'une représentation précise des fluctuations de CO₂ pendant les hypopnées individuelles. Une préparation méticuleuse de la peau avant l'application de l'électrode à CO₂ et un étalonnage régulier sont essentiels. Nous utilisons une électrode Radiometer chauffée à 41 degrés qui peut être maintenue en place en toute sécurité pendant 8 heures. Une représentation de Bland-Altman de la relation entre les valeurs de CO₂ artériel et transcutané en utilisant ce système a montré précédemment des résultats acceptables. Le nouveau moniteur Tosca (Linde) TcCO₂ semble être un guide fiable pour les niveaux de PCO₂ artériel, et la sonde oreille est facile à appliquer. Un monitoring supplémentaire du mouvement de la paroi thoracique et du flux aérien oronasal est utile pour caractériser l'apnée et les hypopnées, particulièrement dans des maladies telles que la dystrophie musculaire de Duchenne et la maladie du neurone moteur où une faiblesse bulbaire prédispose l'individu à une obstruction des voies aériennes supérieures, ainsi qu'à une hypoventilation. Une polysomnographie

complète n'est pas essentielle, mais il est important qu'au moins une partie du sommeil paradoxal soit observée, car l'hypoventilation nocturne précoce sera toujours manifeste à ce stade du sommeil.

Pour mesurer la force musculaire respiratoire globale, il est plus efficace d'utiliser un appareil de mesure de la pression buccale (par ex., Precision Medical Ltd. Pickering, Yorkshire). Grâce à cet appareil, la force musculaire expiratoire ($P_{e_{max}}$) est mesurée au niveau de la bouche lorsque le patient fait un effort expiratoire maximal contre une voie aérienne fermée à partir de la capacité pulmonaire totale. De même, la force musculaire inspiratoire ($P_{i_{max}}$) peut être mesurée à partir de la pression obtenue au niveau de la bouche pendant un effort inspiratoire maximal à partir du volume résiduel ou de la capacité résiduelle fonctionnelle. Une mesure précise dépend de la coopération totale du patient, et d'une fonction bulbaire préservée. Les intervalles normaux de référence dépendent en partie du type d'embouchure utilisée, mais une $P_{i_{max}}$ et une $P_{e_{max}}$ au-dessus de 80 cm H₂O excluent une faiblesse importante des muscles inspiratoires et expiratoires. Lyall et al ont démontré que chez les patients atteints d'une maladie du neurone moteur, les séries de mesures de la pression inspiratoire lors d'un effort de renflement prédisent de manière plus précise l'hypercapnie diurne que le contrôle de la capacité vitale, et les pressions lors d'un effort de renflement peuvent être plus faciles à réaliser pour les individus que la mesure de $P_{i_{max}}$.

La pression transdiaphragmatique est une évaluation plus spécifique de la fonction musculaire du diaphragme et peut être mesurée par le passage de ballonnets œsophagiens et gastriques reliés à un capteur de pression. En présence d'une pression transdiaphragmatique basse, la stimulation du nerf phrénique dans le cou clarifiera l'intégrité fonctionnelle des nerfs phréniques. La mesure des pressions buccales et de la pression transdiaphragmatique pendant un effort volontaire maximal dépend de la coopération du patient. L'excitation de la racine cervicale à l'aide d'un stimulateur magnétique sur C₃₋₅, et la stimulation du nerf phrénique transcutané dans la grande fosse supraclaviculaire contournent toutes deux l'élément volitif et peuvent être utiles pour confirmer une réelle faiblesse, lorsque l'on soupçonne un manque d'effort.

L'évaluation de la toux – l'importance des muscles expiratoires est de plus en plus reconnue. Alors que dans de nombreuses maladies neuromusculaires, les muscles inspiratoires et expiratoires sont généralement impliqués au même degré (par ex. DMD), dans d'autres (par ex. AS), une implication préférentielle des muscles expiratoires se produit. Cela peut entraîner un tableau clinique d'infections pulmonaires récurrentes avant le développement d'une insuffisance respiratoire manifeste.

Une toux adéquate nécessite la capacité de générer une inspiration profonde, une fonction glottique préservée et la génération d'une force musculaire expiratoire. La fonction musculaire expiratoire peut être mesurée par évaluation de la pression buccale ($P_{e_{max}}$) et des débitmètres de pointe équipés d'un sifflet sont plus faciles à utiliser pour les enfants. Le débit de pointe à la toux est une mesure utile. Il peut être déterminé en utilisant un pneumotachographe, et même un simple dispositif de mesure du débit de pointe donnera une indication de la capacité à tousser. Chez les adultes, des valeurs du débit de pointe à la toux inférieures à 270l/mn suggèrent une détérioration de la capacité à tousser et des valeurs inférieures à 160l/mn indiquent une faiblesse significative. Les valeurs normales chez les enfants n'ont pas encore été établies. Certaines autorités recommandent d'utiliser un inextufflateur chez les enfants avec une prédiction de $P_{e_{max}} < 60\%$.

TECHNOLOGIES D'AMELIORATION DE LA CLAIRANCE DES VOIES AERIENNES ET EVALUATION DES RESPIRATEURS POUR LA VENTILATION A DOMICILE CHEZ LES ENFANTS

Aubertin G, Fauroux B. Pneumologie pédiatrique et INSERM UMR-S 719, Hôpital Armand Trousseau, Paris, France.

Les effets physiologiques et la tolérance de l'insufflation-exsufflation mécanique (I-EM) par le Cough-Assist® ont été évalués chez des enfants atteints d'une maladie neuromusculaire dans un état stable. Des cycles de pressions de 15, 30 et 40 cm de H₂O ont été automatisés pour chaque patient. Une application consistait en six cycles à chaque pression pour un total de trois applications.

La tolérance des patients était excellente, avec une augmentation significative du score de confort respiratoire chez tous les patients ($p = 0,02$). Le volume expiré pendant l'application de l'I-EM a augmenté de manière notable pour atteindre deux fois la capacité vitale (CV) à 40 cm de H₂O. Les flux d'air inspirables et expirables moyens et maximaux ont augmenté en fonction de la pression. Le régime ventilatoire n'a pas changé après les applications de l'I-EM et l'oxymétrie de pouls est restée stable dans les valeurs normales, mais la pression moyenne du dioxyde de carbone en fin d'expiration a diminué de manière notable. La CV moyenne n'a pas changé, mais la Pression inspiratoire nasale moyenne lors d'un effort de reniflement et le Débit expiratoire de pointe se sont améliorés de manière significative après les applications de l'I-EM. En conclusion, l'insufflation-exsufflation mécanique (I-EM) par le Cough-Assist® a été bien tolérée et associée à une amélioration clinique chez des enfants atteints d'une maladie neuromusculaire dans un état stable. [1]

Les caractéristiques des performances de tous les respirateurs (n=17) disponibles pour la ventilation non invasive en pression positive à domicile des enfants en France ont été évaluées. Les respirateurs ont été évalués selon un banc d'essai qui simulait 6 profils de patient différents avec un profil de patient avec amyotrophie spinale (de 4 ans) et un profil d'adolescent (de 17 ans) avec Dystrophie musculaire de Duchenne. Pour chaque respirateur, les qualités du trigger inspiratoire et expiratoire, et la capacité à atteindre et maintenir les pressions et volumes prédéfinis ont été évaluées. Les performances des respirateurs se sont avérées très variables et dépendantes du type de trigger (débit ou pression), du type de circuit et du profil de patient. Les différences entre la pression aérienne prédéfinie et la pression aérienne mesurée, et entre le volume courant mesurée par le respirateur et sur le banc d'essai ont été observées. Des fuites étaient associées à l'incapacité à détecter l'effort inspiratoire du patient ou l'auto-déclenchement. Aucun respirateur n'a pu ventiler de manière adéquate les 6 profils pédiatriques. Seuls quelques respirateurs ont pu ventiler les profils simulant les patients les plus jeunes.

Une évaluation sur banc d'essai pédiatrique systématique est recommandée pour tous les respirateurs proposés pour une ventilation à domicile afin de détecter tout dysfonctionnement et de guider le choix d'un respirateur approprié pour un patient donné [2].

1 Fauroux B, Guillemot N, Aubertin G, et al. Physiologic benefits of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular diseases. Chest 2008; 133: 161-168.

2 Fauroux B, Leroux K, Desmarais G, et al. Performance of ventilators for noninvasive positive pressure ventilation in children. Eur Respir J 2008; [Publié en ligne avant publication papier]

POSTERS

Français

-1- POSITIONNEMENT DE LA COLONNE VERTEBRALE EN POSTURE COMPLEXE DANS LE FAUTEUIL ROULANT ELECTRIQUE

de Lattre C, Barriere A, Serres F,

Hospices Civils de Lyon, Hôpital de La Croix Rousse, Centre de référence des maladies neuromusculaires de l'adulte, Lyon, France.

Les adultes atteints de dystrophie musculaire (DM) ou d'amyotrophie spinale (AS) présentent des déformations cervicales aiguës qui induisent des problèmes pour :

- la position assise, avec le positionnement de l'appuie-tête,
- les déplacements en fauteuil roulant, avec des difficultés à maintenir le regard droit en raison de l'hyperlordose,
- le confort en matière de douleur
- la gestion de la respiration avec les troubles de la déglutition, les difficultés à pratiquer une trachéotomie
- le maintien de la tête après une spondylodèse dans l'AS

Ces divers problèmes conduisent les patients à demander un soutien afin de ralentir l'évolution.

Dans certains cas, les appuie-tête ou les colliers cervicaux ne sont pas suffisants. Il existe un paradoxe entre la nécessité de préserver la mobilité (seuls quelques mouvements des doigts ou de la tête persistent) et la posture souhaitée. La tête est lourde et nécessite un support solide qui est généralement mal toléré (douleur osseuse). Le fauteuil roulant peut, dans ce type de cas, être utilisé pour fixer la posture.

Aucune directive n'existe pour empêcher les déformations cervicales. Notre but est de partager notre expérience dans ce domaine.

L'expérience pédiatrique nous enseigne l'importance de la posture nocturne précoce dans l'enfance pour éviter les déformations du cou.



-2- ENQUETE SUR LA SECURITE DES PATIENTS NEUROMUSCULAIRES DEPENDANT D'UN RESPIRATEUR. COMMENT FAIRE ET COMMENT AIDER LES SOIGNANTS HORS DU CADRE HOSPITALIER.

*KIENY P., DE LATAILLADE F., RANDRIANARISON F.** ,MAHE J.Y** . CRF AFM La Forêt 49000
Saint Georges sur Loire ** centre marin de Pen Bron 44420 La Turballe*

Introduction : à leur sortie de l'unité de soins intensifs, les patients atteints de maladies neuromusculaires qui ont subi une trachéotomie et ont besoin d'une assistance respiratoire rencontrent souvent des problèmes lorsqu'il s'agit de trouver un logement adapté. C'est également vrai lorsqu'ils cherchent un lieu de repos où séjourner, hors du cercle familial. Les structures qui pourraient les accepter mettent souvent des questions de sécurité en avant pour expliquer leur réponse négative. Une telle situation semble assez paradoxale, à une époque où bon nombre de ces patients vivent chez eux*, au moins de manière temporaire. Deux centres de rééducation habitués à cette population ont répertorié les éléments nécessaires pour garantir la sécurité.

Objectif : le but de cette étude était de voir si chacun des deux centres respectait les conditions requises, telles que répertoriées dans une liste, puis de convertir le document en un outil d'observation efficace.

Matériels et méthode : la liste a été conçue à partir de l'expérience professionnelle du personnel, et dans le respect des exigences médicales (**). Elle comporte 19 éléments, classés en 3 domaines traitant de : 1- L'inspection de l'équipement 2- Les compétences du personnel et l'organisation des équipes 3- Les données du suivi médical et l'accès aux dossiers. L'étude impliquait 18 patients.

Résultats : 442 éléments ont été remplis. 76 % (N = 261) sont positifs, et en particulier la proximité des éléments liés aux situations d'urgence (ventilateur manuel, dispositif d'aspiration, personnel qualifié). 21 % (N = 74) des critères sont négatifs. L'élément 3 a été validé dans seulement 28 % des cas. L'on retiendra principalement : l'absence de vérification de l'étanchéité du circuit (5 cas), l'absence de certitude qu'une partie du respirateur irait sur le fauteuil roulant (6 cas), ou une hauteur d'eau inappropriée dans les pièges à eau (5 cas). Le système d'alerte d'urgence était inefficace dans 2 cas, et la durée de la respiration considérée comme non dangereuse sans ventilation mécanique est inconnue dans 5 cas.

Discussion : les violations des règles de sécurité démontrées par cette étude confirment l'utilité de l'action que nous avons entreprise. Cette action répond aux demandes des patients en matière de sécurité. A ce jour, les données de la littérature restent rares concernant le niveau d'attention spécifique, placé entre les soins intensifs et le maintien à domicile*.

Conclusion : cette recherche souligne la nécessité d'une prise de conscience et d'une formation de tout le personnel en contact avec les patients. L'utilité et la pertinence de notre liste de points à vérifier seront renforcées dans d'autres structures institutionnelles. * Current issues in home mechanical ventilation, Lewarsky JS, GayPC, Chest. 2007; 132(2):671-6 August **Respiratory Care of the patients with Duchenne Muscular Dystrophy: ATS Consensus Statement. Americ Jour of Res and Crit Care Med. 2004 ; Vol 170. pp. 456-465,

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-3- COMME TOUT LE MONDE

UNE ANALYSE PHENOMENOLOGIQUE DE LA VIE D'UN ADULTE AVEC UNE AMYOTROPHIE SPINALE DE TYPE 2

*Madsen Anny
Ergothérapeute
Rehabiliteringscenter for Muskelsvind
Bernstorffsvej 20
2900 Hellerup*

Contexte : Nos connaissances de la façon dont la vie d'un adulte atteint de handicaps physiques sévères est vécue et ressentie sont limitées. Actuellement, de plus en plus d'enfants atteints de maladies neuromusculaires atteignent l'âge adulte grâce aux traitements intensifs et améliorés des séquelles lors de la croissance. Le recueil des données sur la première génération vivant avec des handicaps sévères est essentiel pour fournir aux futures générations d'adultes souffrant d'amyotrophie spinale (AS2) des informations sur cette maladie et pour les guider.

Objectif : L'objectif de cette dissertation est d'illustrer la façon dont les adultes souffrant d'une AS2 perçoivent leur propre vie et comment ils trouvent un but et un sens à leur vie.

Matériel et méthodes : La dissertation se fonde sur une recherche phénoménologique qualitative et des entretiens semi-structurés avec six personnes de plus de 18 ans, souffrant d'une AS2 d'origine génétique. Dans l'analyse, qui prend son point de départ dans la phénoménologie et le point de vue de la vie quotidienne, les concepts de Schutz sur le monde de la vie et le monde du sens commun, la théorie de Goffmann sur le stigmatisme et l'échange social, et la classification internationale du Fonctionnement, du Handicap, et de la Santé de l'OMS sont employés.

Résultats : Malgré leurs handicaps physiques sévères, les participants à l'étude se considèrent comme des personnes ordinaires, et souhaitent être considérés comme les autres. Les personnes qui ne les connaissent pas les abordent souvent avec des notions préconçues et n'ont aucune idée de leurs capacités. Les participants à l'étude utilisent différentes stratégies pour contrer cette stigmatisation afin que la rencontre avec une personne étrangère ne soit pas dominée par leurs handicaps. Ils sont satisfaits de leur corps et de leur apparence, mais ils ont peur de perdre l'usage de leurs mains et de devoir utiliser un respirateur. S'ils ont un respirateur, cela fait rapidement partie, tout naturellement, de leur vie quotidienne, ce qui est une approche de sens commun, tout comme le fait d'avoir une assistance 24h/24. Les deux domaines les plus importants sont les relations et le travail. Certains participants vivent des relations de longue durée avec des personnes non handicapées. Bon nombre d'entre eux ont des emplois bénévoles ou des emplois réservés, même parmi ceux qui n'ont plus l'usage de leurs mains. Ce qui leur importe n'est pas l'emploi en lui-même, mais le fait d'avoir une journée structurée, de faire partie d'un ensemble, d'avoir quelque chose à faire et de montrer ce dont ils sont capables. Malgré le fait que le travail soit considéré comme essentiel, ils n'ont pas terminé les études qu'ils avaient commencées. La cause est supposée être un processus négatif commençant par le fait que leurs proches, tout comme le reste de la société, ne s'attendent pas à ce qu'ils fassent des études. Les participants pensent qu'il est assez naturel de demander de l'aide aux autres, mais ils ne semblent pas avoir pleinement conscience des règles de l'échange social, ce qui peut entraîner des problèmes dans la sphère sociale.



-4- COMMENT LA CAPACITE FONCTIONNELLE EST-ELLE CORRELEE A LA FORCE MUSCULAIRE DANS LES AS II ?

Steffensen Birgit, Werlauff Ulla
bist@rcfm.dk

Etude dans la population danoise des personnes atteintes d'AS II de plus de 18 ans et évaluées avec l'échelle de la fonction motrice de Hammersmith, l'échelle EK comparée à la force musculaire mesurée avec le TMM et un dynamomètre.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-5- LA FATIGUE ET LES DOULEURS SONT-ELLES DES CARACTERISTIQUES DE LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE FASCIO-SCAPULO-HUMERALE ?

Bertelsen Susanne, Steffensen Birgit
sube@rcfm.dk

Une étude sur la fatigue et la douleur rapportées par des patients atteints de FSHD par rapport aux témoins non malades.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-6- COMMENT LES FEMMES ATTEINTES DE DIFFERENTS DEGRES DE HANDICAP LIE AUX TROUBLES NEUROMUSCULAIRES RESOLVENT-ELLES LEURS PROBLEMES LORSQU'ELLES UTILISENT DES TOILETTES STANDARDS ?

Werge Birgit, Kristensen Bente
biwe@rcfm.dk

Cette étude est basée sur un questionnaire envoyé à toutes les patientes (n=900) inscrites au RehabiliteringsCenter for Muskelsvind pour explorer l'importance du problème et les solutions individuelles des patientes.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-7- COMMENT CHOISIR SON FAUTEUIL ROULANT. CONSIDERATIONS SUR LE POSITIONNEMENT, LES FACTEURS ENVIRONNEMENTAUX ET LE STYLE DE VIE.

Dr CARPENTIER Alain
CHENET Guillaume Ergothérapeute,
Association des Paralysés de France
Centre Marc Sautelet
64, rue de la Liberté - BP 20119
59652 VILLENEUVE D'ASCQ CEDEX – France
alain.carpentier@crf-marcsautelet.com

Le fauteuil roulant, qu'il soit manuel ou électrique, ne doit pas être uniquement considéré comme une aide technique compensatoire à la perte de la marche. Il doit favoriser l'autonomie en répondant au mieux aux besoins des personnes. Ainsi, il n'est pas envisageable de faire le choix de celui-ci sans avoir recours à un certain nombre d'observations et de questionnements.

La personne en situation de handicap, qui mène le projet d'acquisition d'un fauteuil roulant, s'inscrit dans une triangulaire formée par elle-même, le médecin prescripteur et l'ergothérapeute.

Toute recherche débute par une évaluation clinique précise et par la hiérarchisation des besoins de la personne.

L'ergothérapeute analyse ainsi les besoins de la personne déficiente en termes de déplacements et d'activités fonctionnelles mais également en ce qui concerne les données anthropométriques, le bilan des activités quotidiennes et socioprofessionnelles ou scolaires et éducatives.

Ces observations vont orienter le choix des fauteuils en fonction de leurs caractéristiques propres ; manuel ou électrique, multiposition ou verticalisateur, présence ou non d'un lift, choix de la puissance des batteries ou d'un kit d'éclairage, intérêt d'une éventuelle commande d'environnement embarquée...

Tout au long du processus d'attribution d'un fauteuil roulant, nous chercherons à maximiser les qualités du fauteuil pour répondre aux critères suivants : autonomie dans les déplacements et les transferts, confort, sécurité, respect de l'anthropométrie, accès à l'environnement, esthétique, légèreté, solidité, durabilité, coût, adaptabilité des composants et transportabilité.

Une phase de mise en situation découle directement des choix et du cahier des charges établi avec la personne. Cette mise en situation doit se faire avec un fauteuil correspondant au maximum avec les recommandations initiales, sur plusieurs jours consécutifs en situation de vie quotidienne, de manière à en vérifier la pertinence. De ces essais découlent les préconisations finales concernant le choix du fauteuil.

Le devis fourni par le revendeur (choisi par la personne) doit faire apparaître l'ensemble des éléments définis par l'ergothérapeute et lui-même. La plupart du temps, il existe une base de prise en charge par la sécurité sociale et il est nécessaire de faire une demande d'entente préalable à la caisse primaire d'assurance maladie. Dans le cas d'un dépassement, un argumentaire médico-social est adressé à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) pour solliciter la prise en charge financière.

Une fois ces différents préalables réglés, l'ergothérapeute effectuera les derniers ajustements et réglages du fauteuil lors de la livraison.

Pour conclure, le choix d'un fauteuil roulant est souvent l'affaire de compromis mais il est important qu'il réponde au mieux aux exigences et souhaits des personnes qui en useront quotidiennement et passe nécessairement par un bilan médico-technique très complet.

-8- THE CONTROL OF THE ENVIRONMENT

DANIGO Thierry – Ergothérapeute

Association des Paralysés de France

Centre Marc Sautelet

64, rue de la Liberté - BP 20119

59652 VILLENEUVE D'ASCQ CEDEX – France

Utilisable au lit ou au fauteuil, le contrôle de l'environnement, offre la possibilité pour une personne en situation de handicap, d'agir à distance sur son équipement électrique, pour sa sécurité (appel malade), son confort (éclairage, climatisation, motorisation de portes/volets...), ses loisirs (TV, DVD, Fi, ordinateur, tourne pages...), pour communiquer (téléphonie, messagerie...)

Les appareils de contrôle de l'environnement utilisent une technologie infra rouge ou radiofréquence ; ils peuvent être autonomes (interfaces électroniques), pilotés par ordinateur (logiciels), ou intégrés à la commande du fauteuil roulant électrique.

Les modes d'accès peuvent être direct (commande au doigt sur un clavier), par l'intermédiaire de commandes adaptés (contacteurs validant des propositions d'ordre) ou par commande vocale.

Le choix d'un matériel nécessite la compétence d'un ergothérapeute formé à ces techniques, une évaluation et des essais comparatifs sur le lieu de vie de la personne.

Les matériels doivent tenir compte de l'évolution de la maladie ou du handicap, et peuvent être financés au titre de la compensation du handicap par les maisons départementales du handicap.



-9- LES ENFANTS ATTEINTS D'UNE AMYOTROPHIE SPINALE DE TYPE II (AS) MANQUENT SOUVENT D'OCCASIONS DE JOUER ET D'ENTRER EN RELATION AVEC LES AUTRES EN RAISON DE LA GRAVITE DE LEUR TROUBLE.

van den Hauwe Marleen
Physiothérapeute (Neuromusculaire ref. centrum)
UZ. Gasthuisberg Leuven
Belgique
marleen.vandenhauwe@uz.kuleuven.ac.be

Néanmoins, l'interaction dans le jeu est essentielle à leur développement psychomoteur et social.

Le Caster-car a été conçu pour surmonter ce problème. Il a été spécialement conçu pour les enfants atteints d'une AS de type II de l'âge d'un an et demi à l'âge de six ans. Le chariot se compose d'une orthèse d'assise sur mesure pour garantir un soutien maximal du tronc, dotée de trois roulettes. Afin d'éviter les contractures du genou, l'enfant est assis jambes allongées.

Les déplacements sont parfaitement supportés, et la force musculaire nécessaire pour obtenir plus de fonctions des extrémités supérieures et permettre aux enfants d'interagir dans le jeu est donc peu importante.



-10- EVALUATION DE L'EFFICACITE D'UN PROGRAMME PSYCHO-EDUCATIF EN LIGNE PERSONNALISE POUR LES PARENTS D'ENFANTS ET D'ADOLESCENTS ATTEINTS D'UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE.

Amayra Caro, I. , López Paz, J. F. , Lázaro Pérez, E. Y De la Cruz Beldarrain, A.

Department of Psychology. Faculty of Philosophy and Science of Education. University of Deusto (Bilbao).

Objectif: Le but de ce projet est d'étudier l'utilisation des nouvelles technologies dans le domaine psychologique. Cette recherche tente spécifiquement d'améliorer la qualité de vie d'un groupe de parents ayant des enfants et des adolescents atteints de maladies neuromusculaires.

Méthodes : Un site Web a été créé (www.neuromuscular.deusto.es) dans lequel les visiteurs peuvent trouver, dans une zone libre, un grand nombre d'informations hétérogènes liées aux maladies neuromusculaires. Dans la zone réservée, un programme psychologique en ligne est disponible qui inclut, d'une part, des discussions avec de petits groupes de parents qui peuvent discuter avec le psychologue et où sera mise en place une psychothérapie d'appoint, et d'autre part, un programme psychologique individuel en ligne. Ce programme inclut une série d'exercices psychosociaux : estime de soi, techniques cognitivo-comportementales, famille et communication, et comment faire face à la maladie neuromusculaire.

Trente-six participants sont évalués dans le groupe clinique et autant dans le groupe témoin, en deux occasions : avant et après l'application du programme psychologique. L'efficacité de ce programme est évaluée par une évaluation quantitative : questionnaire de dépression de Beck, State-Trait Anxiety Inventory, Family Clime Scale, Questionnaire on Resources and Stress for Families with Chronically ill or Handicapped Members, Ways of Coping Checklist, et une évaluation quantitative : un questionnaire semi-structuré.

Conclusion : Une analyse exhaustive de cette évaluation pré-post sera nécessaire afin de savoir si le programme psychologique est efficace et s'il pourrait constituer un outil pour aider ce type de population.

Esther Lázaro

Proyecto Deusto de Enfermedades Neuromusculares

Directores: Imanol Amayra y Juan Francisco López

Psicólogos investigadores: Esther Lázaro y Arkaitz de la Cruz

Universidad de Deusto

Dpto de Psicología FICE

Avda Universidades, 24

48007 Bilbao (Spain)

proyectodeusto@yahoo.es

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-11- EVALUATION DE L'EFFICACITE D'UN PROGRAMME PSYCHO-EDUCATIF EN LIGNE DESTINE AUX ENFANTS ET AUX ADOLESCENTS ATTEINTS D'UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE.

Amayra Caro, I. , López Paz, J. F. , De la Cruz Beldarrain, A. y Lázaro Pérez, E.

Department of Psychology. Faculty of Philosophy and Science of Education. University of Deusto (Bilbao).

Mots-clés : Qualité de vie, Neuromusculaire, Enfant, Psycho-éducatif, Intervention en ligne.

Objectif: Le but de cette étude est d'évaluer l'efficacité d'un programme psycho-éducatif en ligne destiné à améliorer la qualité de vie liée à la santé des enfants et des adolescents atteints d'une maladie neuromusculaire.

Méthode: 15 sujets de la province de Bizkaia (Pays basque) atteints d'une maladie neuromusculaire et âgés de 7 à 17 ans (inclus) ont participé au projet au cours de l'année 2007.

Une évaluation des sujets à été effectuée, avant l'application du programme, pour laquelle les variables psychosociales suivantes ont été évaluées : Qualité de vie liée à la santé, Estime de soi et Stratégies d'adaptation.

Les enfants entre 7 et 12 ans ont été évalués avec les questionnaires suivants : Questionnaire for the measurement of the Health related Quality of Life in children and teenagers "KINDL" (version vérifiée) et Questionnaire for the Evaluation of the Self-esteem in Primary Education "A.EP".

Les sujets entre 13 et 17 ans ont été évalués avec d'autres questionnaires : "KINDL" (version vérifiée), Scale of Coping for Teenagers "ACS" et questionnaire Autoconcept Forms(Trains) 5 "AF5".

Le programme se compose de dix sessions constituées de différents sujets, avec des activités visant à développer et promouvoir l'estime de soi, les capacités sociales et les stratégies de résolution des problèmes.

Lorsque le programme sera fini, nous évaluerons à nouveau les sujets afin d'évaluer les différences possibles pour les variables étudiées.

Conclusion: Dans l'attente des résultats de l'étude, nous sommes certains que l'approche d'une intervention psychosocial en ligne est une alternative valide aux procédures traditionnelles, en raison des limites physiques des personnes touchées, et constitue une solution pour améliorer leur qualité de vie et celle de leurs parents.

Esther Lázaro

Proyecto Deusto de Enfermedades Neuromusculares

Directores: Imanol Amayra y Juan Francisco López

Psicólogos investigadores: Esther Lázaro y Arkaitz de la Cruz

Universidad de Deusto

Dpto de Psicología FICE

Avda Universidades, 24

48007 Bilbao (Spain)

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-12- QUALITE DE VIE DES ADOLESCENTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES : CE QU'ILS EN DISENT

MOTS-CLÉS

Qualité de vie, maladie neuromusculaire, handicap physique, infirmité

VUILLEROT Carole¹, ECOCHARD René², HODGKINSON Isabelle¹ et BERARD Carole¹

¹ Hospices Civils de Lyon, Département de rééducation pédiatrique, Pierre-Bénite, F-69495 ; INSERM U 864, xxx France

² Hospices Civils de Lyon, Service de Biostatistique, Lyon, F-69424, France ; Université de Lyon ; Université Lyon I, Villeurbanne, F-69622, France ; CNRS ; UMR 5558, Laboratoire Biostatistique Santé, Pierre-Bénite, F-69495, France.

Auteur correspondant : Vuillerot Carole

Objectif - A ce jour, on connaît peu de choses sur la qualité de vie des adolescents atteints de maladies neuromusculaires ou des facteurs qui l'influencent. Nous avons cherché à savoir si le handicap physique, l'infirmité physique, les complications médicales et la rééducation étaient des indicateurs d'une mauvaise qualité de vie.

Méthodes – La fonction motrice, la santé, l'état orthopédique et la rééducation ont été évalués chez 43 adolescents atteints de maladies neuromusculaires (âge : 13.8± 1,7 ; rapport de masculinité 2,9/1). La Qualité de vie a été mesurée selon le VSP-A (Vécu Santé Perçu par l'Adolescent) français, un test validé d'auto-perception de la qualité de vie liée à la santé. Une régression linéaire multiple mixte reliait la qualité de vie au handicap, à l'infirmité et à l'état respiratoire. Des comparaisons ont été faites avec des données obtenues sur une population en bonne santé de même âge/sexe.

Résultats – En moyenne, les scores du VSP-A chez les adolescents malades étaient i) semblables à ceux de la population en bonne santé concernant la vitalité, l'image corporelle, la relation avec les parents, les amis, le bien-être psychologique et physique ; ii) plus élevés concernant la réussite scolaire et les relations avec les professeurs ; iii) plus faibles concernant les loisirs (). L'infirmité physique et le handicap physique n'étaient pas associés de manière significative avec sept des neuf domaines, mais les scores pour les loisirs et la vitalité étaient associés de manière significative au handicap physique (). Les adolescents sous assistance respiratoire n'ont pas exprimé des scores inférieurs aux adolescents sans assistance respiratoire (67,7 % +/- 11 contre 62.9 % +/-15, p=0,39).

Conclusions – Ces résultats surprenants devraient remettre en question nos pratiques médicales, éducatives et rééducatives. Dans la plupart des aspects pris en compte, la QdV n'était pas associée au handicap physique ; elle est probablement déterminée par d'autres profils psychologiques, familiaux et environnementaux de ces adolescents.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-13- LOISIR ET REEDUCATION A LA PLAGES POUR LES MNM

SALICIO David – Hôpital Marin - Hendaye

La balnéothérapie est un médiateur idéal dans la rééducation des malades neuromusculaires.

Nous avons constaté que les personnes atteintes d'une myopathie n'aimaient pas rester continuellement dans une structure très médicalisée, c'est pour cela, que dans notre établissement nous intégrons dans la prise en charge balnéotherapique une approche plus ludique réalisée à la plage.

Nous souhaitons démontrer ici le résultat d'un travail effectué au cours de plusieurs années et toujours en évolution.

Il est réalisé, dans le cadre de « Handi Plage » et par l'intermédiaire de baignades un travail pluridisciplinaire des éducateurs, animateurs, équipe soignante (médecins, infirmiers et aides soignants) et équipe de rééducation (psychomotriciens, ergothérapeutes, kinésithérapeutes, etc).

Ce cadre permet une approche conviviale des soins avec la mer comme médiateur pour que la personne conserve ou acquière une autonomie et une certaine indépendance sans oublier la notion de plaisir.



-14- AIDES TECHNIQUES A LA POSTURE CHEZ LES MNM

SALICIO David - Hôpital Marin - Hendaye

La posture est la façon de s'exprimer de notre corps c'est également un moyen pour faciliter les relations avec les autres et l'environnement.

Chez les malades neuromusculaires, la posture est altérée du fait de la fonte musculaire, les attitudes dites vicieuses leur permettant alors de réaliser les actes de la vie quotidienne.

Notre objectif a été, de montrer que ces différentes compensations tenues par les malades ne sont pas forcément judicieuses du point de vue orthopédique et fonctionnel, et, par suite de proposer différents choix d'aides techniques et un travail à partir des schémas posturaux améliorant l'équilibre et facilitant le mouvement fonctionnel (en restant conscients qu'il est parfois nécessaire de respecter certaines compensations pour le rendre possible). Notre objectif est d'aider ces malades en retardant les mauvaises attitudes, et ce à l'aide de corsets pour le redressement du tronc et/ou une minutieuse installation tant au fauteuil qu'au lit.

Dans ce poster, nous voulons montrer tous les aspects qui doivent être pris en compte pour atteindre au mieux nos objectifs, : tenir compte des points d'appui, guider le mouvement correct sans que la personne ne se sente enfermée ou coincée dans une structure de maintien, faciliter le travail des muscles sains et/ou déficients, et ainsi, faciliter les relations avec l'entourage et les actes de la vie quotidienne.

Conclusion : Un travail interdisciplinaire est obligatoire dans le positionnement de la personne dans les différentes séquences (couché, assis ou debout), et surtout requiert une grande interaction et communication avec le sujet impliqué. Il faut que l'installation soit assez simple à reproduire et confortable pour que la personne l'accepte et qu'elle soit toujours vécue dans un esprit positif.



-15- DANS QUELLE MESURE LES PERSONNES ATTEINTES DE DYSTROPHIE MUSCULAIRE SONT-ELLES SUIVIES AVEC DES EXAMENS PHYSIQUES REGULIERS ET UNE PHYSIOTHERAPIE DANS LE SYSTEME DE SANTE DU DANEMARK – SELON LES RECOMMANDATIONS DU PROGRAMME DE CONSENSUS SCANDINAVE ?

Fløytrup Ida, Physiothérapeute, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Danemark

Contexte : La dystrophie myotonique est le trouble musculaire héréditaire le plus courant caractérisé par une myotonie avec implication dystrophique des muscles et d'autres manifestations multi-systèmes. La DM est associée à des manifestations cardiologiques telles que des défauts de conduction, des tachyarythmie et une cardiomyopathie ainsi qu'à diverses manifestations dont la cataracte myotonique distinctive.

Le programme de consensus scandinave sur la Dystrophie myotonique a été conçu pour standardiser le traitement et les examens physiques dans les différents domaines de la santé liés à la dystrophie myotonique.

Le programme devrait être présenté courant 2008.

Objectif : L'objectif de l'étude était de savoir dans quelle mesure les personnes atteintes de dystrophie myotonique au Danemark sont suivies par des examens physiques réguliers par le médecin (neurologue, cardiologue, ophtalmologiste et pneumologue (exploration fonctionnelle). En outre, l'on a demandé aux patients s'ils étaient suivis par un physiothérapeute, s'ils se sentaient fatigués pendant la journée et s'ils avaient des troubles de la mémoire.

Méthode : Le questionnaire a été remis à un groupe expérimental de 24 adultes atteints de dystrophie myotonique de type 1, génétiquement vérifiée. Onze hommes et treize femmes âgés de 28 à 56 ans. Les patients avaient été diagnostiqués au cours des 5 années précédentes.

Le questionnaire a été rempli par 21 des 24 participants pendant un séminaire auquel participaient le groupe expérimental et leur entourage.

Résultats et conclusion : Les résultats montrent que les recommandations du programme de consensus scandinave sur la dystrophie myotonique ne sont pas suivies au Danemark concernant le check-up annuel par les médecins : seuls 18 à 50 % des participants étaient suivis par un neurologue, un cardiologue et par un ophtalmologiste chaque année. Moins de 50 % du groupe avait des séances de physiothérapie.

Mots-clés : Dystrophie myotonique, physiothérapie, examens cliniques, fatigue

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-16- COMMENT LA FORCE MUSCULAIRE ET LA CAPACITE FONCTIONNELLE SONT-ELLES LIEES AUX COPIES DU GENE SMN2 CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'AMYOTROPHIE SPINALE DE TYPE II ?

Werlauff Ulla, Berthelsen Susanne, physiothérapeutes, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Danmark

Contexte : Selon les critères diagnostiques, il existe trois types d'amyotrophie spinale (AS) qui sont fonction de critères cliniques : Type I – (avant l'acquisition de la station assise), type II (après l'acquisition de la station assise) et type III (après l'acquisition de la marche).

Les études montrent qu'il existe une corrélation entre le nombre de copies du gène SMN2 et la gravité de l'AS, bien que le nombre de copies du gène SMN2 ne puisse pas fournir un pronostic individuel.

Objectif : L'objectif de cette étude était d'examiner si l'une des mesures fonctionnelles suivantes : HFMS, Brooke, MRC, EK et FVC pouvait être corrélée avec le nombre de copies du gène SMN2 dans la population danoise d'adultes atteints d'AS de type II.

Méthodes : Toutes les personnes de ≥ 18 ans ($n = 37$) inscrites au RehabiliteringsCenter for Muskelsvind avec un diagnostic d'amyotrophie spinale de type II (cliniquement et génétiquement confirmé) ont été invitées à participer à un examen clinique minutieux dans lequel la force et les fonctions physiques ont été mesurées avec les mesures FVC, HFMS, EK, Brooke upper limb scale et MMT pour calculer un score total en échelle MRC.

Le score MRC a été transformé en une échelle de dix points et le pourcentage général ainsi que le pourcentage pour les membres supérieurs ont été calculés. La FVC (capacité vitale forcée) a été enregistrée en millilitres et le pourcentage de valeurs de référence a été calculé.

Résultats : Vingt-neuf personnes ont participé à l'étude. Deux personnes avaient deux copies du SMN2, douze personnes avaient trois copies du SMN2 et treize personnes avaient quatre copies du SMN2.

Les personnes ($n=2$) ayant deux copies du SMN2 ont eu la force musculaire mineure dans les membres supérieurs mesurée par l'échelle MRC, mais pas lorsque la force musculaire générale a été calculée. Il n'y avait pas de différence entre les personnes ($n=12$) ayant trois copies du SMN2 et les personnes ($n=12$) ayant quatre copies du SMN2 lors de la mesure avec HFMS, MMT et Brooke upper limb scale, EK-sum et FVC. Aucune des mesures physiques n'était corrélée avec le nombre de copies de SMN2.



-17- URINER LORSQUE L'ON N'EST PAS CHEZ SOI. PROBLEMES ET SOLUTIONS POUR LES FEMMES ATTEINTES DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Kristensen Bente, Werge Birgit, physiothérapeutes, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Danemark.

Les personnes atteintes de maladies neuromusculaires ont souvent des problèmes pour utiliser les toilettes publiques standards, tels que des difficultés pour s'installer sur les toilettes et en descendre, ouvrir et fermer les portes et monter les escaliers. Les femmes ont plus de problèmes car elles ne peuvent pas utiliser une bouteille à urine standard pour uriner. En outre, de nombreuses femmes en fauteuil roulant ont également besoin d'aide pour s'installer sur les toilettes et se rhabiller.

Ces difficultés pourraient inhiber leur participation à la vie hors de leur domicile et la qualité de vie en générale.

L'objectif de l'étude était d'étudier l'étendue des problèmes dans l'utilisation des toilettes publiques standards dans la population féminine atteinte de maladies neuromusculaires inscrite au RehabiliteringsCenter for Muskelsvind.

Un questionnaire a été créé et envoyé à 857 filles/femmes de plus de 6 ans.

Le questionnaire contenait des questions sur les capacités physiques, la nécessité d'être aidée sur les toilettes, les difficultés éprouvées dans l'utilisation des toilettes standards et leurs influences sur la participation à des activités à l'extérieur, leurs propres types de solutions à ces problèmes et une échelle VAS destinée à noter leur perception du problème dans la vie quotidienne.

Le questionnaire a été retourné par 626 femmes (73 %). Les femmes ont été divisées en trois groupes selon leurs capacités physiques. Le « groupe dépendant d'un fauteuil roulant » comportait 147 femmes qui dépendaient à 100 % d'un fauteuil roulant électrique et également, pour bon nombre d'entre elles, d'une aide pratique personnelle. Le « groupe moyennement dépendant » comportait 240 femmes qui pouvaient marcher dans une certaine mesure. Elles avaient des difficultés à monter les escaliers, à ouvrir les portes et/ou à se relever du siège des toilettes. Le « groupe ambulant indépendant » comportait 241 femmes, qui pouvaient marcher de manière indépendante, monter les escaliers et utiliser les toilettes standards.

Les femmes devaient indiquer l'importance du problème sur une échelle VAS. Dans le groupe dépendant d'un fauteuil roulant, 67 % ont indiqué une note entre 5 et 10. Dans le groupe moyennement dépendant, 43 % des femmes ont mis une note entre 5 et 10 et parmi le groupe ambulant indépendant, 7 % des femmes ont mis une note entre 5 et 10.

Les femmes devaient indiquer combien de temps elles pouvaient tenir sans aller aux toilettes. Dans le groupe dépendant d'un fauteuil roulant, 44 % ont indiqué 4 heures ou plus (intervalle : 4 – 18). Dans le groupe moyennement dépendant, 19 % ont indiqué 4 heures ou plus (intervalle : 4-8). Dans le groupe ambulant indépendant, 4 % ont indiqué 4 heures ou plus (intervalle : 4-8).

Les résultats montrent que l'utilisation des toilettes standards est un problème considérable pour les femmes atteintes de maladies neuromusculaires et que ce problème a une influence négative sur la qualité de vie car il les empêche d'avoir des activités hors de chez elles. Ne pas pouvoir boire suffisamment, se retenir d'uriner pendant de longues périodes constituent des contraintes physiques, et devoir penser à l'avance à trouver des toilettes et dépendre de l'aide de quelqu'un sont une pression morale.



-18- FATIGUE ET DOULEUR RAPPORTEES PAR LES PATIENTS ATTEINTS DE DYSTROPHIE MUSCULAIRE FASCIO-SCAPULO-HUMERALE ET PAR LEURS PARENTS EN BONNE SANTE, COMPAREES AUX CAPACITES PHYSIQUES

Bertelsen Susanne, physiothérapeute, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Danemark.

La fatigue et la douleur des muscles et articulations sont souvent rapportées par les patients atteints de dystrophie musculaire fascio-scapulo-humérale (FSHD) qui viennent au RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (RCfM). L'objectif de cette étude était d'examiner s'il y avait une caractéristique générale de nos patients atteints de FSHD, et si ces symptômes étaient plus graves que ceux de leurs parents en bonne santé et liés aux degrés de capacités physiques.

Un questionnaire sur l'emplacement de la douleur et son importance, l'importance de la fatigue et les capacités physiques a été conçu. Le questionnaire a été distribué à tous les patients atteints de FSHD (n=92) inscrits au RCfM et une copie des questions sur l'emplacement et l'importance de la douleur et de la fatigue a été jointe pour certains parents en bonne santé (n = 32).

En tout, 69 patients (75 %) (f 40, m 29) et 26 parents en bonne santé (f 19, m 8) ont répondu.

L'âge moyen des patients était de 47 (de 9 à 84) et l'âge moyen des parents était de 41 (de 22 à 65).

85 % des patients pouvaient marcher à l'intérieur, 47 % pouvaient également marcher dehors en toute sécurité.

30 % pouvaient se relever du sol tout seuls.

20 % pouvaient courir ou monter un escalier sans utiliser la rampe.

L'importance de la douleur était significativement plus élevée chez les patients que chez leurs parents en bonne santé. Les emplacements et fréquences de la douleur étaient différents chez les patients et chez leurs parents. Les patients ont le plus souvent rapporté des douleurs aux épaules, alors que leurs parents en bonne santé avaient le plus souvent des douleurs dorsales. L'importance de la fatigue était significativement plus élevée chez les patients que chez leurs parents en bonne santé.

Il n'y avait pas de corrélation entre la perte de la fonction et la douleur ou la perte de la fonction et la fatigue, indiquant que la perception de la fatigue ou de la douleur n'était pas liée au degré de handicap.



-19- COMMENT LA CAPACITE FONCTIONNELLE EST-ELLE LIEE A LA FORCE MUSCULAIRE CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'AMYOTROPHIE SPINALE DE TYPE II ?

Werlauff Ulla, physiothérapeute MSc, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Danmark

Contexte : L'amyotrophie spinale (AS) est une maladie neuromusculaire héréditaire caractérisée par la dégénération des neurones moteurs de la moelle épinière. Selon les critères diagnostiques, il existe trois types d'AS :

Le spectre clinique s'étend de l'hypotonie et de la faiblesse massives à une simple faiblesse légère. L'importance de la faiblesse est généralement corrélée à l'âge où a débuté la maladie. L'AS de type II est donc caractérisée par un début entre 6 mois et l'âge où l'enfant est capable de s'asseoir seul.

La fonction physique de l'AS II est évaluée par diverses échelles telles que l'échelle HFMS (Hammersmith Functional Motor Scale), l'échelle EK, l'échelle Brooke upper limb et le test MMT enregistré sous forme d'échelle MRC et de mesure dynamométrique.

Objectif : L'objectif de l'étude était de savoir comment la capacité fonctionnelle évaluée avec l'échelle de la fonction motrice de Hammersmith et l'échelle EK était liée à la force musculaire mesurée avec le test MMT et un dynamomètre dans la population danoise de plus de 18 ans atteinte d'AS de type II.

Méthodes : Toutes les personnes de ≥ 18 ans ($n = 37$) inscrites au RehabiliteringsCenter for Muskelsvind avec un diagnostic d'amyotrophie spinale de type II (cliniquement et génétiquement confirmé) ont été invitées à participer à l'étude. Les participants ont été évalués avec les échelles HFMS, Brooke, EK, le test MMT et un dynamomètre manuel (Citec).

Le score MRC a été transformé en une échelle de dix points et le pourcentage général de force musculaire (40 muscles), le pourcentage de force musculaire pour les membres supérieurs (16 muscles) et le pourcentage de force musculaire pour les fléchisseurs du coude ont été calculés. La dynamométrie a été mesurée de manière bilatérale à la flexion du coude, l'extension du coude et la prise en main.

La corrélation a été calculée avec le coefficient de corrélation des rangs de Spearman à un niveau significatif de 0,01.

Résultats : Vingt-neuf personnes ont participé à l'étude.

Dix-huit personnes n'ont pu effectuer aucune tâche de l'échelle de Hammersmith et ont obtenu un score nul. Huit personnes n'avaient pas assez de force musculaire pour dépasser le seuil du dynamomètre.

Il y avait une relation significative entre la capacité fonctionnelle et la force musculaire. La relation la plus forte a été découverte entre les échelles EK et MRC membres supérieurs, EK et MRC général, et EK et Brooke membres supérieurs.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-20 – MFM et FORMATION :

Girardot Françoise, PT

Bérard C, MD

Hospices Civils de Lyon, L'Escale

www.mfm-nmd.org.

Introduction :

La Mesure de la Fonction Motrice (MFM) est validée pour estimer l'évolution des capacités motrices des patients atteints de maladies neuromusculaires. La MFM est traduite en plusieurs langues (français, espagnol, anglais et portugais). La MFM donne une évaluation précise, objective et fiable de l'évolution des patients. Être formé à l'utilisation de la MFM garantit une bonne utilisation de l'outil. Pour réaliser la MFM, il est impératif d'obtenir un exemplaire du manuel de l'utilisateur téléchargeable sur le site Web www.mfm-nmd.org.

Différentes méthodes de formation initiales :

- . Lisez attentivement le manuel de l'utilisateur. Vous pouvez demander un CD contenant les 32 éléments réalisés par les sujets valides (contactez : francoise.girardot@chu-lyon.fr)
- . Entraînez-vous avec des pairs expérimentés
- . Participez à une session de formation d'une journée
- . Dans tous les cas : Utilisez le MFM avec au moins 2 patients avant d'inclure les scores dans une recherche clinique

Une fois pas an, contrôler votre manière de calculer le score :

- . avec des pairs
- . avec des clips vidéos du site Web www.mfm-nmd.org.

Un « Cours didactique » donne des informations sur la MFM pendant les congrès : EACD Juillet 2008 Croatie, AACPDM Septembre 2008 Etats-Unis

Programme d'une formation d'une journée sur la MFM :

Après une présentation sur l'étude de validation sur des enfants et des adultes entre 6 et 60 ans, la MFM et ses 32 éléments et 3 dimensions sont présentés. Le manuel de l'utilisateur contenant les détails du calcul du score de chaque élément et le calcul du total et des scores dimensionnels de la MFM est présenté. Le manuel de l'utilisateur de la MFM est remis à chaque participant.

La seconde partie du cours consiste en des applications pratiques : des vidéos d'éléments, présentant des enfants ou des adultes atteints de maladies neuromusculaires sont notées par les participants. Chaque exemple est débattu.

Pendant la troisième partie du cours, des résultats d'études concernant la MFM sont donnés. La base de données internationale contenant tous les résultats de la MFM est présentée.

Un test de validation de la formation est proposé aux participants. Le succès au test valide les compétences de l'utilisateur. 90 % des thérapeutes sont reçus au test.

Conclusion :

Les cliniciens apprécient les formations où de nombreux échanges se font entre professionnels. La MFM est un outil dynamique. Les commentaires du professionnel permettent d'améliorer le manuel de l'utilisateur et sont une contribution essentielle aux éditions futures.

Les formations s'inspirent des cours donnés par Mary Lane avec la GMFM pour les enfants infirmes moteurs cérébraux.

Un CD de formation autonome sur la MFM est en préparation et complètera les possibilités actuelles de formation.



-21 - CAHIER DES CHARGES POUR UNE SCOLARISATION OPTIMALE DANS LE SECONDAIRE EN FRANCE

*MAZET Odile, BERTHEZENE Dominique,
SESSAD FONDATION RICHARD,
10 rue de la pouponnière, 69110 VILLEURBANNE*

La prise en compte des difficultés des jeunes, de l'architecture de l'établissement scolaire et de son organisation humaine est nécessaire voire obligatoire pour avoir le maximum d'atouts de réussite. Les questions et des voies de réponses personnalisées possibles sont présentées.

(poster présenté sous forme de support multimédia interactif)



-22- QUESTIONNAIRE KIDSCREEN POUR LES ENFANTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Medina J¹, Rodríguez N¹, Fagoaga J², Febrer A³.

- 1. Médecin spécialiste de la rééducation*
- 2. Physiothérapeute*
- 3. Chef de service*

Département Rééducation. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelone

INTRODUCTION : Nous avons remis un questionnaire sur la qualité de vie, le Kidscreen, à des enfants atteints de maladies neuromusculaires. Le questionnaire Kidscreen sur la qualité de vie a été élaboré dans différentes langues, parmi lesquelles l'espagnol, et peut être soumis à des enfants et adolescents en bonne santé ou à des patients atteints d'une pathologie chronique.

Il contient dix dimensions à évaluer : Bien-être physique, Bien être psychologique, Condition mentale, Auto-perception, Relation avec les parents et vie de famille, Amis et soutiens sociaux, Autonomie, Environnement scolaire, Reprise du lien social, Recours économiques.

PATIENS ET MÉTHODE : Le questionnaire Kidscreen sur la qualité de vie a été soumis à 33 enfants. Agés de 8 à 18 ans. Atteints principalement d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou d'une amyotrophie spinale. 85 % de garçons. 13 % avec un traitement psychologique. 70 % non ambulants. 35 % d'obèses. 61 % ayant un niveau socio-économique moyen.

Nous avons employé la base de données SPSS et une méthode statistique T-student et ANOVA.

RÉSULTATS : Nous avons comparé les résultats de ces enfants avec les résultats d'enfants espagnols en bonne santé. Le bien-être physique est la seule dimension dans laquelle nos patients ont des résultats moins bons, avec des différences cliniques significatives par rapport aux enfants et adolescents espagnols en bonne santé. Le reste des dimensions comporte des points similaires avec les enfants en bonne santé, avec même de meilleurs résultats en matière d'auto-perception, de relation avec les parents et d'environnement scolaire.

Il n'y a pas de différences entre les sexes, les enfants ambulants et non ambulants, et les enfants obèses et non obèses.

Nous avons détecté des points très bas chez certains des patients, et le questionnaire peut donc permettre de détecter des situations à risque et des domaines problématiques spécifiques chez ces enfants.



-23 - ERGOTHÉRAPIE ACCESSIBILITE ET DEPENDANCE

Pousada García, T, Cousillas Ramos, E*, Ávila Álvarez, A**, Viana Moldes, I**, Vilaboa de la Rosa, C*, Bouvy Sidaine, J.L**

** Galician Association against Neuromuscular Diseases (ASEM Galicia)*

*** Faculty of Health Sciences: Diploma in Occupational Therapy at the University of La Coruña (Galicia – Spain)*

L'Association galicienne contre les maladies neuromusculaires (ASEM, Galicia), en tant qu'association des personnes touchées par la maladie et de leurs parents, consciente du fait que la perte de la capacité fonctionnelle entraîne la perte de l'autonomie individuelle, et donc d'une qualité de vie, a conçu le projet « Ergothérapie. Accessibilité et dépendance ».

En 2006, un accord de coopération a été signé pour développer le projet avec la Faculté des sciences de la santé : Diploma in Occupational Therapy at the University of La Coruña L'objectif est d'augmenter le niveau d'autonomie personnelle de l'utilisateur par l'intervention de l'ergothérapie, dans son environnement. De cette manière, il est possible d'augmenter sa satisfaction personnelle, en améliorant la qualité et la quantité des actions qui peuvent être exécutées de manière individuelle.

Cette expérience est novatrice, car elle a pour effet de normaliser et de former les personnes touchées, leurs familles et les étudiants en ergothérapie, une option qui n'est pas proposée par les services socio-sanitaires publics, offrant des possibilités considérables.

Afin d'atteindre cet objectif, une étude globale de la personne malade est effectuée, du point de vue de l'ergothérapie, en tenant compte de ce qui suit :

1. La capacité fonctionnelle de la personne et sa capacité à développer des domaines d'ergothérapie ; les activités quotidiennes, les activités instrumentales de la vie, de l'éducation, du travail, de la participation sociale, des loisirs et du temps libre.
2. La nécessité d'avoir une aide pour faire son travail.
3. L'évaluation de l'environnement : personnel, physique, social et culturel, en prenant note de toutes barrières architecturales ou entraves physiques au domicile, dans les transports, à l'école et sur le lieu de travail.
4. L'analyse systématique des aspects constituant un obstacle à l'intégration et à l'accès normalisé pour l'utilisateur.

La proposition est mise en œuvre comme suit :

- **Sélection des instruments d'évaluation et rédaction d'un dossier individuel :** tenant compte de la nature spécifique de cette pathologie, du concept d'une vie indépendante et des besoins de la personne qui a la charge du patient.
- **Médiatisation de la campagne et sélection des participants :** une circulaire pour tous les utilisateurs de la province de La Coruña, avec des informations générales sur le projet, ainsi que des contacts téléphoniques.

- **Entretiens et visites à domicile** : chaque semaine, l'ergothérapeute envoyé par ASEM Galicia, accompagné d'un étudiant en stage, va s'entretenir avec un utilisateur à son domicile, et faire une étude globale.
- **Conception et rédaction d'un plan d'adaptation individualisé**
- **Contrôle et suivi** : réévaluation du plan impliquant l'intervention et l'évaluation constante de l'utilisateur et de ses parents.
- **Analyse des données et rédaction des conclusions** : questionnaire de satisfaction des utilisateurs, des parents et des étudiants.

En février 2008, 17 interventions ont été effectuées, avec des résultats satisfaisants.

Vilaboa de la Rosa, C. asemga@teleline.es Calle Párroco José Otero 6, bajo
36206 VIGO (PO) - Spain

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-24- PROGRAMME INTEGRE (REEDUCATION-MEDICAL-SCOLAIRE) DANS UN HOPITAL DE JOUR DANS LE CADRE DE L'AMYOTROPHIE SPINALE : EXPERIENCE DE GARCHES AVEC QUATRE ENFANTS

Schibenco Larisa¹, Coudert Véronique¹, Bigué Valérie¹, Vedrenne Nicolas¹, Morel-Lelu Sylvie¹, Avrile Adeline¹, Golovchan Cathérine¹, Noirjean Marie-Hélène¹, Jaouen Gaëlle¹, Pruvost Sandrine¹, Paulhan Marie- Laure¹, Leclair-Richard Danielle¹, Estournet Brigitte¹, Quijano-Roy S¹

¹ Hôpital Raymond Poincaré, Service de Pédiatrie, Garches, France

Introduction : Les patients atteints d'amyotrophie spinale de type 1 n'atteignent jamais le stade de la marche. Le pronostic vital est limité en raison d'une insuffisance respiratoire aiguë si une trachéotomie n'est pas mise en place. L'évolution progressive chez les patients trachéotomisés entraîne une paralysie sévère et une scoliose, limitant les possibilités de vie de ces enfants.

Méthodes et patients : Données cliniques et complémentaires, traitement médical et interventions de rééducation (physiothérapie, ergothérapie et orthophonie) chez quatre enfants trachéotomisés atteints d'AS 1 (de 5 à 7 ans) admis dans le programme ambulatoire, quatre jours par semaine, pendant au moins un an. La fonction respiratoire, le degré de scoliose et les performances scolaires, motrices et de communication des enfants ont été comparés.

Résultats : Deux groupes de patients avec différents résultats ont été distingués : a) Deux patients sans troubles du maintien de la tête et/ou de la déglutition avant 1 an nécessitaient une hospitalisation à long terme en soins intensifs (d'une durée de 8 mois et 3 ans), leur première ventilation mécanique a eu lieu à 9 et 10 mois, et ils ont été trachéotomisés à 14 et 20 mois, et gastrotomisés à 17 et 29 mois. Ils utilisaient un corset garchois depuis 12 et 14 mois. Ils ont été admis dans le programme ambulatoire à 1 an et demi et 3 ans et demi. A 5 et 7 ans, ils avaient une légère scoliose (20-25°) et la spirométrie montrait une capacité de force vitale (FV) de 4-20 %. Une thérapie régulière par percussionnaire avant une physiothérapie respiratoire était efficace pour la prévention et le traitement de l'obstruction bronchique et le dégagement des sécrétions. Un seul patient était capable de conduire un fauteuil roulant électrique et d'aller à l'école à un niveau normal pour son âge, mais nécessitait des outils informatiques extrêmement adaptés et une longue formation, et avait une communication verbale très limitée ; le second patient avait des performances cognitives et orales basses et ne pouvait pas conduire le fauteuil roulant correctement. B) Les deux autres patients avaient acquis le maintien de la tête et n'avaient pas de troubles précoces de la déglutition (type 1 bis), ils avaient eu besoin de courtes hospitalisations intermittentes après l'âge de 2 ans et avaient été trachéotomisés à 2 ans et demi et 4 ans et demi. Le corset garchois était utilisé depuis 14 mois et 2 ans, respectivement. A 5 – 7 ans, ils avaient une scoliose modérée (42 – 45°) et une CV de 20 – 40 %. Un traitement d'hyperinsufflation par pression positive (BIRD) et un traitement au percussionnaire ont été utilisés avant la physiothérapie respiratoire. Ces deux enfants allaient à l'école (à un niveau correspondant à leur âge), pouvaient communiquer oralement et conduisaient un fauteuil adapté depuis l'âge de 3 – 4 ans.

Conclusions : Le programme intégré a permis à des enfants atteints d'AS aiguë de 5 à 7 ans, de concilier la vie de famille et la vie scolaire avec les exigences médicales et rééducatives importantes inhérentes à la gravité de la maladie. Cependant, les patients atteints d'AS qui n'avaient pas acquis le maintien de la tête et/ou qui avaient un trouble précoce de la déglutition avaient une paralysie si extrême à 5 – 7 ans que les performances motrices, scolaires et de communication étaient très faibles et très difficiles, réduisant ou limitant l'impact du programme intégré. Le corset garchois était utile pour éviter aux patients de développer une scoliose aiguë.

-25- QUESTIONNAIRE KIDSCREEN POUR LES ENFANTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Medina J1, Rodríguez N1, Fagoaga J2, Febrer A3.

- 4. Médecin spécialiste de la rééducation*
- 5. Physiothérapeute*
- 6. Chef de service*

Département Rééducation. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelone

INTRODUCTION : Nous avons remis un questionnaire sur la qualité de vie, le Kidscreen, à des enfants atteints de maladies neuromusculaires. Le questionnaire Kidscreen sur la qualité de vie a été élaboré dans différentes langues, parmi lesquelles l'espagnol, et peut être soumis à des enfants et adolescents en bonne santé ou à des patients atteints d'une pathologie chronique.

Il contient dix dimensions à évaluer : Bien-être physique, Bien être psychologique, Condition mentale, Auto-perception, Relation avec les parents et vie de famille, Amis et soutiens sociaux, Autonomie, Environnement scolaire, Reprise du lien social, Recours économiques.

PATIENS ET MÉTHODE : Le questionnaire Kidscreen sur la qualité de vie a été soumis à 33 enfants. Agés de 8 à 18 ans. Atteints principalement d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou d'une amyotrophie spinale. 85 % de garçons. 13 % avec un traitement psychologique. 70 % non ambulants. 35 % d'obèses. 61 % ayant un niveau socio-économique moyen.

Nous avons employé la base de données SPSS et une méthode statistique T-student et ANOVA.

RÉSULTATS : Nous avons comparé les résultats de ces enfants avec les résultats d'enfants espagnols en bonne santé. Le bien-être physique est la seule dimension dans laquelle nos patients ont des résultats moins bons, avec des différences cliniques significatives par rapport aux enfants et adolescents espagnols en bonne santé. Le reste des dimensions comporte des points similaires avec les enfants en bonne santé, avec même de meilleurs résultats en matière d'auto-perception, de relation avec les parents et d'environnement scolaire.

Il n'y a pas de différences entre les sexes, les enfants ambulants et non ambulants, et les enfants obèses et non obèses.

Nous avons détecté des points très bas chez certains des patients, et le questionnaire peut donc permettre de détecter des situations à risque et des domaines problématiques spécifiques chez ces enfants.



-26- MESURE DE LA FONCTION MOTRICE POUR EVALUER LA DETERIORATION MOTRICE DANS LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE.

BERARD Carole, GIRARDOT Françoise, VUILLEROT Carole, PAYAN Françoise et FERMANIAN Jacques

Résumé :

L'échelle de Mesure de la fonction motrice (MFM) a été utilisée pour évaluer des patients atteints de Dystrophie musculaire de Duchenne (DMD)

Participants à l'étude et lieu de l'étude : Des patients sans traitement médical ont été évalués à 3 mois pour 13 patients (âge moyen 11 ans et 7 mois ; E-T 1 an et 10 mois) et à un an pour 41 patients (âge moyen 14 ans et 1 mois ; E-T 5 ans et 5 mois) dans un centre de référence. Douze patients traités avec des stéroïdes (âge moyen 10 ans et 2 mois ; E-T 2 ans et 2 mois) ont été évalués au bout d'un an de traitement et comparés avec 12 témoins du même âge atteints de DMD.

Résultats : Sur une période de 3 mois, le sous-score D1 a montré une diminution moyenne significative de 4,7 % ($p < 0,01$). Sur une période d'un an, tous les scores ont montré des diminutions significatives : D1 4,9 % ($p < 0,01$), D2 7,7 % ($p < 0,01$), D3 4,3 % ($p < 0,03$) et Score total 5,8 % ($p < 0,01$). Pour les 11 patients ambulants au début de l'étude, la valeur moyenne de diminution annuelle de D1 26,1 %. Pour les patients non ambulants, la diminution moyenne annuelle était de 11,8 % pour D2 et 6,3 % pour le Score total. Une valeur de seuil sensible pour la perte de la capacité ambulatoire et une valeur prédictive un an avant la perte de la capacité ambulatoire ont pu être estimées. Dans le groupe de patients traités avec des stéroïdes, par rapport aux patients témoins, une stabilisation du score total (-0,59 versus -5,87, $p < 0,02$) et de la dimension D2 (0,98 versus -8,50, $p < 0,01$) a été mise en évidence.

Conclusions : Nos résultats préliminaires sont prometteurs pour l'utilisation de l'échelle MFM dans les essais cliniques pour mettre en évidence la détérioration de la maladie ou l'absence de détérioration induite par les traitements.

Mots-clés : Mesure de la fonction motrice ; myopathie ; dystrophie musculaire de Duchenne ; évaluation ; évolution ; mesure du résultat ;

Référence : Bérard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J, the MFM study group. A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscul Disord* 2005;15:463-470

www.mfm-nmd.org

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-27- LE POMPE REGISTRY : BASE DE DONNEES CENTRALISEE VISANT A SUIVRE L'EVOLUTION NATURELLE DE LA MALADIE DE POMPE

Kishnani P^{*1}, Case L², Merlini L³, Dandrea C⁴

1) *Division of Medical Genetics, Duke University Medical Center, Durham, NC, USA;* 2) *Division of Physical Therapy, Department of Community and Family Medicine, Duke Medical School, Durham, NC, USA;* 3) *Department of Medical Genetics, University of Ferrara, Ferrara, Italy;* 4) *Genzyme Corporation, Cambridge, MA, USA;*

Introduction :

La maladie de Pompe est une maladie musculaire rare, progressive et souvent fatale, qui se manifeste sous forme d'un spectre clinique qui varie en fonction de l'âge de début de la maladie, de la fréquence de progression de la maladie et de l'étendue de l'implication organique. La pathologie sous-jacente est un déficit de l'alpha-glucosidase acide (AGA) qui hydrolyse le glycogène lysosomal.

Description :

Pour mieux comprendre l'évolution naturelle de la maladie de Pompe, un Registre d'observation international a été développé pour recueillir les données longitudinales anonymes sur les patients atteints de la maladie de Pompe.

Données préliminaires :

Depuis le 3 août 2007, 391 patients de 23 pays sont inscrits dans le Pompe Registry, donc la majorité (71 %) sont blancs. 72/391 (18,4 %) des patients inscrits sont des enfants (typiquement avec une cardiomyopathie, une faiblesse squelettique et une faiblesse des muscles respiratoires profondes, et un décès dans la première année de vie) avec un âge moyen de 5 mois au diagnostic. 231/391 (59,1 %) des patients inscrits ont une maladie qui a débuté tardivement (typiquement avec une implication cardiaque, mais avec une faiblesse squelettique proximale et une faiblesse des muscles respiratoires progressives, et une survie plus longue), avec un âge moyen au diagnostic de 34,3 ans. L'âge moyen du début des symptômes était de 2 mois pour les enfants et 26,2 ans pour les patients plus âgés. Sur les patients génotypés, 60,6 % (63/104) exprimaient la mutation IVS1-13T>>G. Depuis l'approbation de l'enzymothérapie de remplacement (ETR) en 2006, les inscriptions dans le Registre ont augmenté de 78,4 % et 99 patients reçoivent aujourd'hui une ETR.

Résumé :

Les données préliminaires du Registre montrent que l'intervalle moyen de temps entre le début des symptômes et le diagnostic représente un décalage significatif (cohérent avec la littérature publiée), qui est souvent dû à de mauvais diagnostics et qui souligne la nécessité d'une plus grande connaissance de la maladie. L'objectif général du Pompe Registry est d'augmenter la compréhension de la maladie dans tous les phénotypes/génotypes des patients, les disciplines médicales et les normes de prise en charge régionales de la maladie, et de contrôler l'impact du traitement et des autres méthodes de prise en charge de la maladie dans le temps.



-28- DEVELOPPEMENT D'UN SYSTEME DE NOTATION DE LA GRAVITE DE LA MALADIE POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE POMPE

Marsden D,¹ Berger K,² van der Ploeg A,³ Case L,⁴ Dandrea C,¹ Kishnani P,⁴ Giannini E⁵

- 1) *Genzyme Corporation, Cambridge, MA USA.*
- 2) *NYU School of Medicine, New York, NY, USA;*
- 3) *Sophia Children's Hospital, Rotterdam, The Netherlands;*
- 4) *Duke University Medical Center, Durham, NC USA;*
- 5) *Cincinnati Children's Hospital, Cincinnati, OH USA*

Introduction :

Un système de notation de la gravité de la maladie (Disease Severity Scoring System (DS3)) mesure le poids de la maladie pour les patients. Il se compose des domaines de santé essentiels, chacun étant décrit par des évaluations cliniques pertinentes quantifiées via des méthodes fiables et faciles à appliquer. Les DS3 sont particulièrement utiles dans les maladies rares et hétérogènes dans lesquelles l'évaluation de la gravité et le pronostic sont difficiles. Correctement configuré, un DS3 fournit des comparaisons inter- et intra-patients dans le temps, dans tous les systèmes organiques essentiels. Le développement d'un tel système est en cours pour la maladie de Pompe, une maladie neuromusculaire autosomale hétérogène, récessive et rare.

Description :

Un panel d'experts de la maladie de Pompe a été réuni pour identifier les domaines de santé essentiels de la maladie de Pompe. Un plus grand groupe de médecins « Delphi » a été consulté pour comprendre les pratiques médicales standards pour la mesure de la gravité dans chaque domaine essentiel. Les domaines sélectionnés étaient les suivants: Cardiaque, Respiratoire, Muscles proximaux, Résultats rapportés par le médecin et Résultats rapportés par le patient. Dans chaque domaine, 1 à 2 évaluations cliniques étaient identifiées. Pour tester ce modèle préliminaire, 9 cas du Pompe Registry représentant un spectre de gravité ont été notés. Ces résultats ont été comparés à ceux obtenus de l'échelle Clinical Global Impression Improvement (CGI-I), qui indique les changements dans la maladie du patient par rapport à la base. La validation finale de l'échelle sera effectuée en comparant les résultats du DS3 à l'opinion du « groupe d'experts Delphi » pour plusieurs cas de patients à différents moments dans le temps.

Résultats :

La comparaison du DS3 avec les résultats d'une évaluation en aveugle des cas par un petit groupe d'experts via l'échelle CGI-I a indiqué un coefficient de 0,93 de corrélation, indiquant une cohérence du DS3 préliminaire avec l'opinion des experts, ainsi que la validité, la fiabilité et la pertinence du DS3.

Conclusion :

Les résultats préliminaires indiquent que le modèle DS3 dans la maladie de Pompe aidera à normaliser la terminologie de la maladie et mettent en avant les évaluations cliniques pour quantifier la gravité de la maladie. Cet outil évoluera en un système universel de « stadification » de la maladie dans lequel des interventions médicales spécifiques pourront être recommandées.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-29- PRE-ARTHRODESE DANS L'AMYOTROPHIE SPINALE

Durand-Broche V. ⁽¹⁾, Madelain G. ⁽¹⁾, Robin J. ⁽¹⁾

Département de neuro-pédiatrie et de réanimation infantile

Hôpital Raymond Poincaré – Garches - France

Les maladies neuromusculaires induisent toujours une scoliose partiellement due au collapsus thoracique et au déséquilibre musculaire.

De manière très semblable à la scoliose idiopathique, la scoliose paralytique suit l'évolution prédite par Mlle Duval-Beaupère.

L'amyotrophie spinale affecte toute la structure musculaire du squelette avec des conséquences orthopédiques et respiratoires, d'autant plus que la maladie se déclare de manière précoce.

L'évolution négative de la scoliose au pic de la puberté accélère ce syndrome restrictif respiratoire chronique préexistant.

Dès lors, il est de plus en plus difficile de soutenir le tronc. Ce critère même entraînera une consultation en chirurgie.

Un traitement pré-arthrodèse à l'hôpital aidera à optimiser le résultat de la chirurgie de la colonne vertébrale obligatoire.

Selon la prescription du chirurgien, cette préparation se fera en deux étapes :

1. Une période de traction par halo* pendant laquelle on insiste sur la préparation respiratoire grâce à l'IPPB (ventilation en relaxation de pression) L'augmentation ainsi obtenue de l'expansion thoracique aidera également à la relaxation de la colonne vertébrale et permettra de conserver la meilleure capacité respiratoire possible.

* Un halo consiste en l'augmentation progressive de la traction de 500 g tous les deux jours, jusqu'à atteindre un tiers du poids total du corps. Le halo permet de conserver le mouvement rotatif.

Cette période de traction améliore rapidement le confort des patients souffrant de maladies neuromusculaires grâce à une nouvelle capacité d'effectuer des mouvements auxquels ils n'étaient pas habitués.

C'est également le moment de la préparation cutanée qui permet de diminuer le saignement pendant l'intervention chirurgicale.

2. Selon les résultats obtenus pendant la première période, l'on peut compléter ce halo par un plâtre en traction qui maintient la correction pendant la poursuite de la traction, grâce à des ridoirs, et qui sera plus efficace dans la région thoracique lombaire.

Ce sont des périodes de préparation de longue durée qui peuvent durer de 4 à 6 mois. Elles nécessitent un soutien de la famille envers ce traitement. L'objectif ultime est d'atteindre une position assise aussi confortable que possible, un état respiratoire stabilisé ou amélioré et une meilleure considération sociale pour l'enfant.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-30- PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE ET ORTHOPEDIQUE D'ENFANTS ATTEINTS D'AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE TYPE 1 BIS.

Bigué Valérie, Chone Cécile, Durand-Brochec Véronique, Morel-Lelu Sylvie, Noirjean Marie-hélène.

Les Amyotrophies Spinales Infantiles sont des maladies génétiques, à transmission autosomique récessive, dues à une dégénérescence des motoneurones de la moelle épinière. Il existe 5 types définis en fonction de l'âge d'apparition de la maladie et de son évolution.

L'Amyotrophie Spinale Infantile type 1 bis débute entre l'âge de la tenue de la tête et celui de la station assise (entre 3 et 6 mois) et se caractérise par une atteinte musculaire sévère et généralisée prédominant au niveau du tronc et de la racine des membres. Cette grande faiblesse musculaire entraîne :

- **une insuffisance respiratoire** (l'atteinte des muscles abdominaux et intercostaux limite l'amplitude des mouvements respiratoires, engendre des zones d'hypoventilation) et **un encombrement bronchique chronique** (toux inefficace).
- **Des déformations ostéo-articulaires** de la colonne vertébrale (scoliose, dos creux..), de la cage thoracique, des 4 membres auxquelles sont souvent associées **des rétractions musculotendineuses** importantes et douloureuses.
- **Un ralentissement de la croissance pulmonaire et osseuse** (le développement alvéolaire est directement corrélé aux mouvements respiratoires et la croissance osseuse se fait entre autre grâce aux différentes tractions et pressions exercées par les muscles et la pesanteur sur les os).
- **Des impossibilités gestuelles et posturales** nécessitant la mise en place d'appareillages lourds et d'aides techniques adaptées.
- **Des douleurs** (liées aux déformations ostéo-articulaires, aux immobilisations prolongées, à l'ostéoporose....).

La rééducation des enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile type 1 bis tient compte de tous ces éléments, doit être précoce et comporte 3 axes principaux :

- **Une prise en charge respiratoire** qui consiste à compenser les conséquences du déficit ventilatoire et à assurer un bon drainage des sécrétions bronchiques.
- **Une prise en charge orthopédique** qui consiste, elle, à prévenir les déséquilibres et les rétractions musculaires, à corriger les déformations articulaires, à surveiller scrupuleusement les appareillages mis en place le jour et la nuit, à préparer « l'arthrodèse » au moment de la puberté (inévitable en raison de l'évolutivité des déformations scoliothiques).
- **Une prise en charge fonctionnelle** qui vise, par le recours à toutes sortes d'aides techniques, à rendre l'enfant le plus autonome possible.



- 32 - MYOBASE

www.myobase.org

Bel Christiane, Bidault des Chaumes Annie, Mahaut Isabelle, Orssaud Luc, Bellet Bertrand

Service Documentation de l'Association Française contre les Myopathies, Evry, France Haslin Nathalie

Bibliothèque de l'Institut de Myologie, Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris, France

Myobase est la base de données bibliographiques dédiée à la myologie, éditée par le service documentation de l'AFM (Association Française contre les Myopathies).

- **15 000 références en français et anglais mises à jour quotidiennement :**
 - ouvrages, articles de revues, communications de congrès, rapports...avec des résumés écrits par des rédacteurs scientifiques spécialisés
 - documents en texte intégral à télécharger
- **Des références dans les domaines ciblés :**
 - **maladies neuromusculaires** : clinique, diagnostic, génétique, recherches médicale et scientifique
 - **handicap moteur** : rééducation, intégration, accompagnement, droit
 - **aspects psychologiques des maladies génétiques rares**
 - **bioéthique de la recherche médicale**
- **Un moteur de recherche simple et efficace**
 - **thésaurus de plus de 6 000 mots-clés** spécifique aux maladies neuromusculaires
 - recherche à différents niveaux de hiérarchie
 - description de chaque référence bibliographique par mots-clés
 - **lié aux autres bases de données du domaine médical**
 - texte intégral des articles accessible via les abstracts de Pubmed.
- **Un outil accessible en ligne facile à utiliser**
 - **Interface de recherche simple bilingue** (français et anglais)
 - **Gratuit**
 - **Facilité d'accès aux dernières informations**
 - envoi des nouveautés par e-mail,
 - flux RSS

-33- BILAN MULTIDISCIPLINAIRE DES MNM EN UNE JOURNEE

Poelma M.J., rehabilitation physician

Rehabilitation Departement of the Maartenskliniek in Nijmegen, the Netherlands.

Les enfants atteints d'une maladie neuromusculaire (MNM) et leurs parents se rendent au centre de rééducation de la Sint Maartenskliniek de Nimègue pour recevoir traitements et conseil.

L'équipe MNM est une équipe multidisciplinaire de spécialistes travaillant avec des enfants atteints de maladies neuromusculaires.

L'enfant et ses parents viennent recueillir informations et conseil :

- sur leur maladie neuromusculaire, par ex. les activités de la vie quotidienne, les aides adaptées telles les fauteuils roulants, et les autres besoins
- sur la kinésithérapie, l'ergothérapie, le soutien aux familles confrontées à une MNM, l'air-stacking
- du médecin rééducateur, du chirurgien orthopédique, du pneumologue, du neurologue pédiatre
- sur les possibilités de respiration artificielle
- sur le régime à suivre
- sur les problèmes urinaires et intestinaux.

Procédure :

Lorsque l'enfant et ses parents viennent pour la première fois au centre de rééducation, ils rencontrent le médecin rééducateur, l'ergothérapeute et l'assistant social au cours d'une même visite. Une première consultation a lieu, où les problèmes sont répertoriés. Les parents et l'enfant sont informés de l'organisation des heures de consultation spéciale de l'équipe MNM et prennent un nouveau rendez-vous lors duquel ils rencontrent l'équipe.

L'organisation des consultations de l'équipe MNM :

Lors des consultations, l'enfant et ses parents rencontrent en une matinée le médecin rééducateur et d'autres spécialistes (comme le chirurgien orthopédique, le neurologue pédiatre, le pneumologue), le kinésithérapeute, l'ergothérapeute, l'assistant social et / ou le psychologue.

Le diététicien et l'infirmier peuvent également être consultés pour les problèmes urinaires et intestinaux.

L'équipe s'occupe d'environ 7 à 8 enfants par matinée. Avant de commencer, les parents et l'enfant peuvent indiquer à la secrétaire de l'équipe qui ils voudraient consulter. Les médecins spécialistes voient l'enfant (et les parents) tous ensemble dans la même pièce, et s'informent les uns les autres ainsi que les parents de l'état de santé de l'enfant en une seule consultation. La fréquence des bilans est de deux par an.

Qui fait quoi ?

Le médecin rééducateur : coordonne l'équipe MNM et est responsable de la prise en charge médicale globale par l'équipe. Il note la situation médicale et fonctionnelle de l'enfant au début puis au fil du temps. Il coordonne les soins et conseille l'équipe. Avec les autres médecins spécialistes de l'équipe, il veille au traitement médical et aux bilans.

L'ergothérapeute : a pour objectif de maintenir autant que possible l'indépendance fonctionnelle de l'enfant à domicile, à l'école et dans les autres environnements auxquels l'enfant participe. Selon l'enfant et son état de développement, le traitement met l'accent sur :

- la stimulation et la pratique des fonctions des extrémités supérieures
- la stimulation et le conseil dans l'aptitude au jeu, l'écriture et les loisirs

- la stimulation de l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne et les soins à domicile et à l'école
- l'information pratique et le conseil quant aux aides requises à domicile ou à l'école pour l'indépendance fonctionnelle.

Le kinésithérapeute : a pour objectif de maintenir l'autonomie physique de l'enfant. Il examine la puissance et la longueur des muscles, la mobilité des articulations, conseille les sports et les jeux, la prise en charge respiratoire, les instructions à suivre pour soulever. Il vérifie, conseille et pratique l'air stacking.

LVR / air stacking : apport de l'équipe à l'enfant et ses parents

En 2006, 2 médecins et 3 kinésithérapeutes ont été formés à l'air stacking ou LVR (Lung Volume Recruitment) et l'ont introduit à la Martenschool, centre d'éducation spéciale pour enfants atteints d'une MNM. Les enseignants et les autres personnels de l'école ont également été formés à aider la pratique de l'air stacking pendant les heures d'ouverture de l'école. Les parents ont reçu une formation théorique et pratique à l'air stacking et l'ont pratiqué sur eux mêmes. La méthode a été apprise à l'enfant pendant les heures de kinésithérapie au centre de rééducation.

Les tâches du kinésithérapeute pendant les heures du service MNM sont :

- d'apporter information et conseil pour le mouvement et le maintien de la mobilité
- d'examiner la capacité fonctionnelle au moyen du test MFM
- de vérifier l'acquisition de la technique de l'air-stacking par l'enfant et ses aidants
- d'enregistrer les paramètres de la fonction pulmonaire : capacité vitale, débit expiratoire de pointe et capacité inspiratoire maximale.

23 enfants et leur parents ont été formés depuis juin 2007 (âgés de 3,5 à 20 ans). Les données sur la fonction pulmonaire ne sont pas disponibles pour le moment.

Retour des parents à ce jour : l'enfant a moins d'infections respiratoires et récupère plus vite après infection ; l'expectoration du mucus est nettement facilitée.

L'assistant social :

- apporte des informations générales sur les problèmes sociaux qui peuvent se poser aux familles avec un enfant atteint d'une MNM
- informe avec l'ergothérapeute des possibilités de vie autonome
- informe avec le kinésithérapeute sur la participation aux sports et aux jeux
- organise des rencontres pour les parents sur divers sujets tels que le financement, les besoins des frères et sœurs d'enfants atteints de MNM, les possibilités de participation scolaire et professionnelle
- veille à la continuité des soins entre l'enfance et l'âge adulte pour les enfants atteints de MNM.

Conclusion : L'enfant et ses parents obtiennent en une matinée les informations sur leur MNM ainsi qu'un bilan multidisciplinaire, en consultant les différents membres de l'équipe l'un après l'autre. L'équipe est quant à elle bien informée en une seule journée de la situation globale de l'enfant. Les parents rapportent leur satisfaction de pouvoir venir pour une visite au centre de rééducation et voir tous les soignants et les médecins en une fois.

COMMUNICATIONS

English

OVERVIEW OF FUNCTIONAL SCALES AND MUSCLE MEASUREMENTS

Mercuri Eugenio

Pediatric Neurology Unit, Catholic University Rome

Increasing attention has been devoted in the last few years to the use of functional scales and other assessments of muscle function and strength in neuromuscular disorders. A range of good functional outcome measures already exist which are ready for application in trials of SMA and DMD but there is also scope for further development. The choice of the appropriate functional outcome measures will depend on the circumstances of the particular trial, such as the length of the trial and the level of disability of the participants.

While some measures include a vast range of abilities and appear to be more suitable for long term trials, other scales are more disease-specific and are more suitable for relatively short term trials in selected populations.

We will review the pros and cons of the existing scales providing a map of the available measures for forthcoming trials

ACTIVITY MONITORING OF NEUROMUSCULAR DISEASE

Escolar, DM¹, McDonald, C², Henricson, E² and Abresh, R².

1Former at Children's National Medical Center, Washington, DC

2University of California, Davis, CA

Community-based monitoring of physical activity can be done with the objective of assessing baseline activity and compare to population based means, to measure the impact of an intervention or to provide direct feedback to certain populations at risk for developing higher complications from sedentary habits. Although the use of pedometers have been studied mainly in the healthy population, there is an increasing body of literature on the use of activity monitoring in neuromuscular patients, both as a description of their disability and as measure of different interventions.

In this lecture, we will cover the use of community-based step activity monitoring as a developing outcome measure for clinical trials to assess the value of therapeutic interventions in neuromuscular diseases. The focus will be mainly in the application of such tools to clinical trials in Duchenne muscular dystrophy patients, their advantages, disadvantages and limitations, as well as validation procedures.

THE MOTOR FUNCTION MEASURE, AN OUTCOME MEASURE ADAPTED TO MOST NEUROMUSCULAR DISEASES

Bérard Carole (1), Payan Christine (2) and the MFM study group.

(1): Hospices civils de Lyon, rééducation pédiatrique l'Escale; centre de référence des maladies neuromusculaires Rhône-Alpes ; Inserm U 864.

(2) : Institut de Myologie, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.

Following a questionnaire sent in 1998 to international teams concerning the need of a new functional scale suited to neuromuscular diseases, the Motor Function Measure (MFM) was constructed and validated. Three successive versions and more than 600 patients children and adults, were necessary before obtaining the final version with good metrologic properties. Largely inspired by the Gross Motor Function Measure, the MFM is composed of a total of 32 items distributed within 3 independent dimensions (D1, standing and transfers; D2, axial and proximal motor capacity; D3, distal motor capacity). A precise user's manual gives the instructions for scoring. Training sessions for an optimal use are recommended . The user's manual may be downloaded without any charge from the website www.mfm-nmd.org (French, English, Spanish and Portuguese versions available). For clinical purpose or research studies, the MFM is adapted to most neuromuscular diseases. Depending on the predominant motor deficiencies, 1, 2 or 3 dimensions may be explored. The validation of a short form with only 20 items suited for children under 7 years of age is ongoing. A databank collecting the results of the patients is an opportunity to analyze the natural evolution of the diseases, to compare genetic and clinical data and to detect the possible positive effect due to the therapeutics. Predictive value for loss of ambulation or the effect of steroids may be evaluated for Duchenne muscular dystrophy. It will be possible to estimate statistically numbers of subjects to be included in a therapeutic trial and the optimal period of observation.

SCALES FOR ASSESSMENT OF NEUROMUSCULAR DISEASES SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Finkel Richard, MD

The Children's Hospital of Philadelphia

The ideal scale for the assessment of a patient with a neuromuscular disorder incorporates functionally meaningful items, can be administered briefly and without expensive equipment by trained evaluators, is sensitive to change within a six to twelve month interval, has good inter- and intra-rater reliability and has been validated for the disease under study. For such a scale to be useful as an outcome measure in a clinical trial it should be predictive of an event, e.g. time to death, dependence upon bi-PAP, loss of ambulation. This permits response to an intervention (drug, surgical procedure) to be interpreted as having true benefit. For a neuromuscular disorder a motor function scale has intuitive meaning. Scales that also incorporate relevant pulmonary, cardiac, musculoskeletal and gastrointestinal components add a fuller dimension and capture a more holistic view of the patient. Quality of Life scales address the impact of these various aspects of the disease process on the patient.

There are two approaches to designing such a functional scale: (1) utilize a global scale and test it in different disease settings and (2) design a disease-specific scale. For Spinal Muscular Atrophy (SMA), examples of the former are the Gross Motor Function Measure and the Motor Function Measure. Disease-specific scales include the Hammersmith Motor Function Scale and the CHOP INTEND. These scales capture fundamental aspects of neck, trunk and limb motor ability within functionally relevant domains and are age-appropriate. They vary in ease of administration. Each has attractive features and may be useful as an outcome measure for a clinical trial in SMA.

Challenges remain, however, to the effective development and implementation of these scales. Harmonization among study groups is critical if these motor function scales are to be adopted widely. Efforts by TREAT-NMD, for example, are working effectively towards this goal.

SCALES FOR ASSESSMENT IN NEUROMUSCULAR DISEASE

*Eagle Michelle Newcastle Muscle Centre
Scott Elaine Muscular Dystrophy Campaign UK*

The North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease Management (NSCN) is a collaboration of neuromuscular centres in the UK whose aim is to optimize the management of children with neuromuscular disorders. One of the initial key objectives was to standardise clinical assessment protocols and develop a tool for the assessment of ambulant children with DMD.

The North Star Ambulatory Assessment (NSAA) was developed from the Hammersmith Scale of Motor Ability. The NSAA is a global assessment of ambulatory ability incorporating several activities and takes approximately 10 minutes to complete. Traditionally timed tests have been used to monitor clinical progress. These tests are included as part of the scale which saves time and avoids repetition which may induce fatigue or lack of co-operation.

Studies to determine the agreement between physiotherapists showed good strength of agreement based on total subject scores (0.95 and 0.93 for consistency and absolute agreement respectively). In clinical studies the NSAA was able to respond to both deterioration and improvement and has been shown to be responsive to change induced by the introduction of steroid therapy.

The NSAA is a reliable, robust, practical test that can be completed quickly. It incorporates the important disease milestones such as rising from the floor and walking ability as well as incorporating new skills that are seen in steroid treated children. It is responsive to change and can be realistically used across a range of settings with minimal, universally available equipment. It is currently being used in 20 sites across the UK and to date data on 200 children have been added to a specifically designed database.

MEASURING AND UNDERSTANDING QUALITY OF LIFE IN ADULT MUSCLE DISEASE

Rose Michael R. MD FRCP

*Department of Neurology
King's College Hospital
Denmark Hill
London
SE5 9RS
UK*

m.r.rose@kcl.ac.uk

There are several motivations for the increasing interest in assessing quality of life (QoL) in chronic long term conditions such as neuromuscular disease (NMD). Many NMDs are not treatable, and even those that are may have persistent morbidity which is not adequately captured by traditional disease measures. In clinical trials there has been the hope that QoL measures may allow participants to express their perspectives on such issues as the benefit-to-side-effect ratio for the treatment, or the importance of any change in trial outcome measure. In order to realise these expectations it is important to understand the relationship between QoL and NMD severity and how this may change, with or without interventions, over time.

In adults with NMD QoL has been measured using generic QoL measures but there is now a NMD specific QoL measure (Individualised NM QoL (INQoL)) that may have advantages over the generic measures. In children with NMD generic QoL measures may soon be supplemented by a muscle disease specific add on module.

QoL "physical" sub-domains are more affected by NMD than are "mental" sub-domains. Under-recognised symptoms such as pain or fatigue may be particularly important in determining physical aspect of QoL. Mental sub domains of QoL may be more influenced by psycho-social factors. While mental sub-domains of QoL may be less affected they still contribute to the overall reduction in QoL. The psycho-social factors that influence QoL may do so either directly or by mediating the effects of disease severity on QoL.

The complexity of the relationship between NMD severity and QoL may hinder the use of QoL as a clinical trial measure. Despite this, even if we cannot treat the NMD itself, opportunity exists to improve QoL by treating hitherto under-recognised symptoms or by altering the psycho-social factors that influence QoL.

EXPERIENCES WITH QUALITY OF LIFE MEASUREMENTS IN DENMARK

Rahbek Jes, MD, Medical Director of RCfM (National Danish multidisciplinary expert centre for the rehabilitation of neuromuscular diseases)

Most clinicians, researchers, health care advocates, policy makers, and even third-party payers agree – on a conceptual level – that the measurement of QoL is an important consideration in evaluating the effectiveness of medical rehabilitation intervention. However, the methodologies that can reliably and sensitively measure changes in QoL across disability groups and cultures, and weigh both objective and subjective perspectives, have only to take shape within rehabilitation research.

This statement was made in 2003⁴ but it still applies in 2008.

In my opinion, it is always relevant to ask people about their experiences with health and quality of life, QoL, defined as “the degree to which persons perceive themselves able to function physically, emotionally, socially. In contrast to Health Status, which is an objective measurement.”⁵

Developments in the use of the QoL instruments as an effective measure for clinical studies of neuromuscular rehabilitation show an increasing interest patients’ experience with the consequences of treatment.

Methodological problems render the existing health-related quality of life (HRQoL) scales insufficient as a measure in clinical studies and especially in rehabilitation research.

The White Paper on rehabilitation in Denmark⁶ defines the purpose of rehabilitation as: Optimizing the patient’s function, participation and meaningful life (QoL).

In knowledge development of questionnaires for use in neurorehabilitation, the ICF classification could be used as a point of departure as a means to ensure that each instrument is limited to a single ICF dimension or the QoL domain.

In doing so the sum score of each individual scale will be statistically relevant and measurement errors reduced.

The lecture will present some of the rehabilitation methods developed by RCfM through 25 years and give examples of the QoL measurements we have carried out.

⁴ *Quality of Life Measurement: Emerging Issues & Future Directions. Part II.*

Archives of Physical Medicine and Rehabilitation. Vol. 84; No. 4; suppl 2; 2003: S2.

⁵ *Dictionary of Epidemiology, Oxford University Press, 1995*

⁶ *Hvidbog om rehabiliteringsbegrebet Rehabilitering i Danmark. Aarhus: Marselisborg Centret; 2004*

CONCEPTUAL APPROACHES OF THE QUALITY OF LIFE MEASUREMENTS USED IN MEDICINE (NEUROMUSCULAR PATIENT-REPORTED OUTCOMES).

Pr BOYER F.^{1,2}, Dr PERCEBOIS L.^{1,2}, Pr JOLLY D.², Pr BLANCHARD F.², Pr NOVELLA J.L.²

¹ Pôle de Médecine Physique et de Réadaptation, Hôpital Sébastopol CHU, 51092 Reims cedex, fboyer@chu-reims.fr

² EA 3797, Equipe Associée de recherche, Université de Reims, Faculté de Médecine.

Introduction: Quality of life (QoL), health related quality of life (HRQoL) and perceived health measures are broadly explored. To clearly understand these measurements, basic concepts are recalled.

Method: Pubmed search with key words ' quality of life ', ' health status ', ' health-related quality of life ', ' concept formation '.

Results: It is necessary to understand what researchers aim to determine. There are two different ways of understanding the common term QoL: to reach the experience of ultimate positive life, is it necessary to have one's dream come true or to provide for one's needs ? QoL is the common denominator for exploring all positive aspects of the domains of life in human existence. It is the most representative, the most progressive, and the broadest concept of the qualitative approaches to life. HRQoL refers to a more specific notion of QoL. Indeed, many notions enter into QoL, health being a part of QoL : 'Health is not only the absence of illness or disability, but also the expression of social, physical and psychological wellbeing '. The definition of health is not very distant from that of subjective wellbeing because this condition is necessary to drive good health. Health can be determined by three attributes: real morbidity, objective morbidity and subjective morbidity. These three dimensions overlap one another. The biomedical model differentiates objective from subjective measures. Nevertheless, perceived QoL measurements bring further and useful information about the different domains of health.

Conclusion: Since the measurements of QoL, HRQoL, perceived health or symptoms have in common that they are based on the patient's point of view, another term has been suggested: ' patient-reported outcome '. There are several reasons to be interested in subjective measurements. Firstly, scientific or professional comprehension of health is clearly distinct from the patient's opinion. Secondly, these measurements are a way of taking into account the patient's point of view. Thirdly, these subjective measurements have prognostic qualities that are particularly interesting compared to objective measurements.

THE 'EGEN KLASSIFIKATION' (EK) REVISITED

*Dr Steffensen Birgit F, Physiotherapist, PhD, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Denmark,
Mayhew Anna, Physiotherapist, PhD, Smartnet, UK*

The EK scale was primarily developed as a clinical tool to assess functional ability, to determine the need of intervention and to evaluate the results of intervention in persons with Duchenne muscular dystrophy (DMD) and secondarily in persons with Spinal muscular atrophy (SMA). The overall aim of assessment was to ensure maximal independence and to prevent future loss of function by compensatory means in the advanced non-ambulatory stages of the two diseases.

In studies of reliability, validity and sensitivity published in the years 1995-2002 the EK scale has been shown to be useful in clinical practice. Specifically, it was shown to be

- understandable for professionals involved and the person concerned
- useful for planning and evaluating intervention or treatment
- useful for developing knowledge concerning criteria for intervention

As an assessment instrument, the EK scale should be informative by identifying specific problems of the neuromuscular disease concerned. Therefore the EK scale was built over the natural clinical course of DMD after loss of ambulation.

However in the meantime, life expectancy with DMD or SMA has increased due to the use of respiratory aids and medical treatment. This means that new problems and physical complications that were less common earlier are seen in both diseases. Also advances in drug treatments mean there is greater need for robust, sensitive tools that measure life events relevant to individuals with neuromuscular disease.

Here, with the support of Treat NMD, we present preliminary data from an international meta study to reevaluate the original EK scale.

We suggest an increase in the number of categories, specifically to address issues such as feeding, fatigue and use of the hands.

We present and evaluate new categories and their relevance to SMA and estimate the value of the extended EK-scale as a means to increase differentiation between individuals with SMA

Further, we present a longitudinal study, where we describe the relationship between EK sum and measures of muscle strength, Forced Vital Capacity and clinical events over a 10 to 17 year period in 23 individuals with SMA.

Footnote

The EK scale is an ordinal scale ranging from 0-30 points where 0 represents the highest level of independent function and 30 the lowest level. The assessment comprises 10 parts, which are referred to as categories; each category is scored in four items: 0-3. The sum of scores of the individual categories is called the 'EK sum'.

The administration of the EK scale consists of an interview of the person in order to learn how he performs a given task in daily life (categories 1-9) or how he perceives his physical well-being (category 10) and a visual examination of the performance of those tasks which are observable.

FUNCTIONAL INDEPENDENCE MEASURE (FIM™)

GAUTHERON Vincent – Hôpital Nord - St Etienne

An assessment of functional capacity is essential before starting any rehabilitation treatment and is a prerequisite if compensatory strategies and technical aids are to be suggested to patients. The Functional Independence Measure (FIM™) was published in 1987 by Hamilton and Granger. In the United States it is the benchmark instrument in physical and rehabilitation medicine (PRM), and is used in research, clinical practice and in the assessment of patient care quality. The paediatric version is known as the Wee-FIM. As a benchmark tool in PRM, it enables dependence to be assessed in terms of motor, cognitive, psychological and behavioural capacity, by measuring limitations and the need for assistance.

It is an 18-item ordinal scale, including communication and social cognition. Overall, there are 13 items for “motor” assessment and 5 for “cognitive” assessment. Numerous studies have clarified the weighting between self care items, mobility and cognition. This is useful for assessing severity which is measured on a 7 point scale (1 = total assist/complete dependence; 7 = complete independence). The score is set between 18 and 126 but the grid enables you to calculate sub-scores with relation to self care, sphincter control, mobility, locomotion, communication and social cognition. This enables you to create a star-shaped graphic representation of the patient’s “FIM profile”. Scoring is based on direct observation or on the carer’s account of the patient. Scoring takes 15 to 30 minutes for trained personnel. A manual suggests specific questions to elicit the responses that best match the subject’s condition.

The FIM is a good communication tool for the rehabilitation team enabling them to assess the patient’s capacity to perform basic actions alone or with help. It can be used at the beginning of treatment or as it progresses. The diagram takes account of the “amount” of independence the patient currently has and/or that the patient aims to regain. It can be used with hospitalised patients or with out-patients.

However, the FIM is subject to copyright. International authorisation of its applications and the acceptance of publications referring to it are also subject to this. Although the FIM is widely used due to its wide publication and its uncontested value, it still remains “confidential” and studies using it cannot constitute international references. A study that is in progress (IFR-25) should make it easier to use it in future. Due to the degenerative nature of their diseases, neuromuscular patients gradually lose some of their functional capacities. It is important to be able to quantify this clinical deterioration at each assessment in order to be able to offer them material and/or human resources. A generic, user-friendly and widely recognised assessment tool like the FIM could contribute to making patient requirements clear and objective.

Bibliography

Charmet E, Bethoux F, Calmels P, Gautheron V, Minaire P: ‘Wee FIM: study of reproducibility and investigation of a population of healthy children aged 1 to 9 years (sample of 167 subjects)’. Annales de Médecine Physique et de Réadaptation 1996; 39:15-9.

Calmels P, Bethoux F: Relationship between quality of life and rehabilitation in neuromuscular diseases. Ann Phys Med Rehabil 2001; 44(Suppl 1):274-80.

Bethoux F, Calmels P: Guide des outils de mesure et d’évaluation en Médecine Physique et de Réadaptation; Frison-Roche ed., Paris 2003:403 p.

OBJECTIVE QUANTIFICATION OF DAILY PHYSICAL ACTIVITY PATTERN IN CHILDREN WITH DUCHENNE AND BECKER MUSCULAR DYSTROPHY

Jeannot P.-Y.¹, Spehrs-Ciaffi V.¹, Aminian² K., Paraschiv-Ionescu A.²

¹ Pediatric Neuromuscular Center, Department of Pediatrics, CHUV, Lausanne, Switzerland

²Laboratory of Movement Analysis and Measurement, Ecole Polytechnique Fédérale de Lausanne (EPFL), Switzerland

While new therapies for neuromuscular disorders are being investigated, it is also important to develop new tools to quantify the potential effects of such therapies. Devices recording the patient's daily physical activity in their natural environment are increasingly being used in several fields of medicine, with only a few reports in neuromuscular disorders.

In this symposium we will present and discuss the preliminary results of an ongoing study we are conducting using a custom made miniaturized data logger (ASUR-Autonomous Sensing Unit Recorder) composed of a 3D accelerometer and a gyroscope fixed on the patients' trunk. The physical activity of five Duchenne and two Becker patients (aged 4-12 years) was recorded during 2 weekend days, 10 hours each day, before and one month after the initiation of a treatment with steroids. Using both descriptive statistics and nonlinear time-series analysis methods several parameters were defined among which: the time spent sitting, standing, walking and lying, the number of continuous walking episodes superior to 2 minutes; the percent of 2 or 3 successive walking periods superior to 30 sec over the monitoring time. The data showed that after one month of steroid treatment the objective functional mobility parameters have a tendency to improve. For example, the time spent walking and the time spent in activity (walking & standing) increased respectively from 18.4±4 to 21.8±4.8% and from 55±11% to 62±10% after treatment. Similarly, the number of 2 minutes continuous walking episodes increases from 5±5 to 9±3 and the percent of 2 or 3 successive walking episodes >30 sec increased from 2±1.4% to 4±1.08%. The number of activity periods preceded and followed by shorter rest increased from 46±11% to 48±16%. Further results will be discussed in the symposium as well as the advantages and limitations of the ASUR system and other existing devices.

PAINT IN NEUROMUSCULAR PATIENT

PAIN IN ADULTS SUFFERING FROM NEUROMUSCULAR DISEASES PREVALENCE, CHARACTERISTICS, DIAGNOSIS AND ASSESSMENT

Dr GUY-COICHARD Christian,

Centre for the Evaluation and Treatment of Pain, AP-HP Hôpital St Antoine, Paris

At the dawn of genetic therapy and specific curative procedures, pain in neuromuscular disease remains infrequently mentioned and studied in the literature. This contrasts with the experience of patients and carers who deal with these problems: chronic pain seems to be common even though it is not necessarily the main concern of either patients or doctors. As pain is a subjective experience that is difficult to express, it can be underestimated in neuromuscular diseases. With regard to pain perceived as being connected to neuromuscular diseases or therapeutic procedures, patients and carers are sometimes in denial and can view it as something that is inevitable. Furthermore, the pain can stem from multiple causes and is therefore difficult to evaluate, and it can represent a therapeutic challenge due to fears about using certain drugs in patients presenting potential cardiac and respiratory risks.

A recent study completed in 2003 by the AFM in partnership with the Pain Centre at Hôpital St Antoine in Paris included 511 patients who were monitored in 10 French neuromuscular disease centres. Patient questionnaires revealed pain prevalence over the last three months of 67%, with a maximum of 79% for the metabolic myopathy group. The mean number of painful days per patient over three months was 18. The pain was mainly intermittent and was experienced during the day, but episodes normally lasted for longer than one day. Pain was significantly less troublesome during the night than during the day. Overall it was moderate (mean for the last 8 days $4.8 \pm 2.5 / 10$; 23% moderate, 27% severe). The pathologies felt to be the most painful were metabolic myopathies (49% severe pain) and surprisingly myasthenias (38%) and then FSH (30%).

Descriptions of the pain's topography led researchers to suspect that some of the pain was fibromyalgic in nature (overall problem of pain perception manifesting itself as diffuse hyperesthesia). The normal characteristics of neuropathic pain were described less frequently (associated sensation disorders, burning sensations, electric shocks, sensitivity to hot and cold). However, the recent appearance of more effective diagnostic and monitoring tools should facilitate diagnosis and specific treatment for this pain.

Around 50% of the pain was increased by activity and 2/3 of patients obtained relief from physical or mechanical procedures. However, equipment used during the day and at night was considered to have only a marginal effect on the pain.

94% of patients suffering from pain made a connection between the pain and the neuromuscular disease, without blaming the treatment which only 18% of patients judged as causing pain. Two obstacles to the diagnosis and treatment of pain were brought to light: doctors do not pay sufficient attention to it (70%) and the fear of becoming dependent on a treatment (69%).

Pain had a significant impact on quality of life and this was even more marked for the metabolic myopathy and FSH groups. For all pathologies, sleep and relationships with others were the areas least affected, whereas leisure time and general activities, including professional and domestic activities, were most likely to be affected by the pain. The assessment of pain should therefore not rely solely on traditional tools (visual analogue, numeric and verbal scales), but should include multidimensional tools that take the impact of the pathology and the pain on various aspects of daily life into account.

PAIN IN NEUROMUSCULAR DISEASES REHABILITATION TREATMENT

Dr Tiffreau Vincent - HÔPITAL Pierre SWYNGHEDAUW - Lille

Although pain is generally not included in the traditional clinical descriptions of the main neuromuscular diseases, patients frequently complain of it and consider it to be important. Its connection with locomotion difficulties and its location which is often around the spine or waist, leads us to believe that joint movements and muscle/tendon movements are heavily involved.

Physical pain management is widely practised and is worth assessing, although its benefits have not been as clearly scientifically demonstrated as the benefits of pharmaceuticals. The most frequently used methods are massage, balneotherapy, mobilisation treatment and physical agents.

Technical adaptations and equipment are also involved and can have an attenuating, as well as an aggravating, effect on pain. Pain varies depending on the situational and environmental context. Factors such as the way the patient moves and how transfers and installations are carried out can have an effect on pain and they therefore also form a part of non-medical treatment.

The efficacy of physical pain management is difficult to confirm as specific methodologies are required for its study and numerous contributory factors mean that the results are debatable.

Clinical studies and meta-analyses try to answer questions such as the following. "What techniques should be used? What situations should they be offered in? How frequently should they be used and for how long on each occasion? What outcome should be expected?"

MEDICAL TREATMENT FOR PAIN IN NEUROMUSCULAR DISEASES

BATICLE M. – CRFI Château de Brolles 77590 BOIS LE ROI

THEMAR NOEL C. – Myology Institute, Hôpital PITIE SALPETRIERE PARIS

The etiology of any pain should be investigated as it could be nociceptive, neuropathic, psychological or idiopathic.

It should be systematically evaluated before any therapeutic decision is made. Various tools should be used for this (visual analogue scales, simple verbal scales, visual numeric scales etc.). The AFM (French Muscular Dystrophy Association) has created an evaluation and monitoring sheet for pain experienced in daily life during neuromuscular diseases, enabling pain to be diagnosed and monitored, and for treatment to be adapted.

The first port of call should be non-medical treatments such as installations, massage, balneotherapy, relaxation, sophrology, psychological treatment and TENS, but also equipment with installation advice, set-up and long-term monitoring.

When prescribing medical treatment, it is essential to follow WHO (World Health Organization) recommendations and to respect their three-step pain relief ladder without any age limits:

- medication should be taken regularly before the pain reappears;
- you should only move up to the next step on the ladder if the previous one is not sufficiently effective and if you have used an optimal dose.

STEP ①: non-opioid drugs including:

- salicylates and NSAIDs: analgesics, antipyretics and anti-inflammatories at high doses; good tolerance but risk of allergic reactions and gastrointestinal problems;
- paracetamol: analgesic and antipyretic; very good tolerance, few side effects, to be used as a first-line therapy.

STEP ②: mild opioids including:

- essentially codeine on its own or combined with paracetamol. One has to be prepared for digestive problems (constipation) and monitor drowsiness with the risk of respiratory distress. There is also dextropropoxyphene which can be used alone or in combination with paracetamol (but not in children), as well as tramadol and opium;
- others are used in hospital but are agonists/antagonists:
 - nalbuphine IV, IR; SC
 - pentazocine IM
 - sublingual buprenorphine

STEP ③: opioids are not contraindicated but require monitoring for constipation and respiratory distress. Multi-disciplinary consultation is required for chronic pain with an assessment in hospital or rehabilitation. Rapid action, orally administered products should be used as a priority at doses of 0.5 to 1 mg/kg/day depending on previous treatment.

There is specific clinically diagnosed “neuropathic” pain that is more frequent in ISA and CMT and that responds well to:

- amitriptyline (Laroxyl ®)
- paroxetine (Deroxat ®)
- gabapentin (Neurontin ®)

Other adjuvant treatments can be used:

- anxiolytics
- corticosteroids
- local anaesthetics: lidocaine, Xylocaine, EMLA
- MEOPA

Post-operatively, morphine pumps enable the patient to adapt the treatment as he/she remains in control.

Treatment trials with bisphosphonates for osteopenia carried out periodically by a certain number of teams suggest that they effectively treat pain with functional improvement, but care is needed in the long term.

CONCLUSION

The frequency and intensity of pain in neuromuscular diseases is poorly understood. There are limits/precautions to be followed when prescribing analgesics.

All pain must be diagnosed, assessed and treated, and the AFM helps to distribute information on good practice.

It is essential to work as a team and to consult with all the relevant actors.

FATIGUE : DIFFERENTIATION, IDENTIFICATION AND THERAPEUTIC APPROACH

FATIGUE IN SKELETAL MUSCLES : THEORETICAL ASPECTS

Millet Guillaume Y. & Féasson Léonard – St Etienne

Fatigue is one of the most common symptoms mentioned during initial neuromuscular consultations, although its origins and the mechanisms involved are particularly diverse. This psychophysiological phenomenon can be either acute (*i.e.* fatigue following a muscular exercise) or chronic.

Acute fatigue can be defined as an increase in the neuromuscular, psychological or physiological cost to perform a given task and/or the inability to perform this task. Therefore, the increased perceived exertion and the increase in the energy cost of locomotion associated with loss of maximal strength or a reduced capacity to sustain a given level of sub-maximal exercise can be considered as indexes of acute fatigue. Fatigue can be attributed to mechanisms located at various sites, from the cortex right down to the muscle. In theory – and although these two types of fatigue are interdependent – it is possible to distinguish **central fatigue**, implying all sites above the neuromuscular junction, from **peripheral fatigue**, involving changes to neuromuscular propagation, excitation-contraction coupling, substrate availability and muscular blood flow, as well as changes to the intra-cellular environment and contractile structures. As a result, acute fatigue is complex and often involves several sites. Moreover, it is accepted that its severity and the involvement of the various mechanisms depends on the exercise performed. Although loss of strength in a fatigued patient cannot generally be attributed to any one single site, the sites' relative contribution also depends on the type of fatigue experienced.

Fatigue can become **chronic** if excessive workloads (periodically causing acute fatigue) are repeated day after day and if recovery is incomplete either in terms of quality or in terms of quantity. Patients can then suffer from general fatigue, characterized by more indirect symptoms that can even develop into exhaustion or “burnout” that may persist for several weeks or months, despite the fact that the subject rests.

To assess these **multiple dimensions**, fatigue can be evaluated by the loss of the ability to produce any strength after a given exercise, dynamometric and energetic measurements, electromyographic activity recordings, and also by questionnaires that take into account the subjective (psychological) aspect of daily fatigue. Although it is widely acknowledged that patients with neuromuscular diseases have difficulty sustaining intense or prolonged exercises, the fatigue encountered whilst performing the moderate and short-term exercises required during daily life – and that is exacerbated by the pathology's progression – remains underestimated and poorly documented.

FATIGUE IN STEINERT'S MYOTONIC DYSTROPHY (DM1)

Gallais Benjamin, Clinical Psychologist

Myology Institute (Professor B. Eymard), GH Pitié-Salpêtrière, Paris

Psychopathology and neuropsychology research team (Thesis supervised by Professor M. Montreuil), Université Paris 8, Saint-Denis

Fatigue is a psychophysiological complaint that is frequently expressed in neuromuscular diseases. Whether it be physiological or subjective, fatigue should be assessed and taken into account by rehabilitation therapists so that they can adapt their treatment appropriately.

“The natural history” of fatigue in DM1 is traditionally described as being connected to other symptoms (sleep problems, drowsiness, pain, motor problems and cognitive problems, as well as depression and/or anxiety), making it difficult to understand. An overall approach by the clinician is the best way to understand how the patient is experiencing fatigue. Psychological treatment could be offered in order to improve the feeling of fatigue. By tackling, for example, symptoms of depression and anxiety by means of highlighting the significance of the fatigue symptoms through an understanding of the patient’s history, or by offering treatment based on the behaviour and cognition of the patient suffering from fatigue.

During our presentation we will review the literature on fatigue in DM1, present existing assessment tools and provide advice on treatment options. Finally, we will present the preliminary results of a multidimensional study exploring the relationship between fatigue, psychopathology and cognitive problems in DM1.

WORKSHOP SESSION

INTERFACES MAKING ENVIRONMENTAL CONTROL POSSIBLE

Legendre Clarisse – AFM – Résidence La Forêt - Angers
Noël Marc – HMC-NV - Belgique

The concept of an interface will be considered here as “a device enabling an infirm person to interact with his/her environment”.

First, we will tackle in general terms what we mean by the interactive device known as “environmental control”. Before going into detail about its scope for action – from audiovisual to new IT technologies – we will discuss the benefits of environmental control for users. Environmental control is currently broken down into three categories:

- tele-systems;
- integrated systems (wheelchair management and environmental control) that can be either proprietary or generic;
- and the all-in-one system known as ‘Easy Rider’.

We will explain what they involve and set out the numerous possibilities for use: from a simple switch to an adapted joystick. Assessing needs, suggesting solutions, testing and then adapting them can be a long and arduous process, but it is necessary if patients are to gain greater autonomy. We will also discuss the future of environmental control in the light of continual technological progress.

Second, we will present a concrete case study (Résidence La Forêt – AFM). We will present the various pathologies, their stage of progression and how they are treated on-site. We will also describe in detail the institutional environment, the accommodation and the automated equipment, as well as the audiovisual equipment that is frequently used. After presenting the environmental control and the context in which it is used, we will specifically tackle how it is necessary to personalise systems for residents whose motor capacity is extremely weak. We will illustrate our points by referring to the initial condition of a patient suffering from a neuromuscular disease, his/her progression and how equipment is gradually adapted so that they can maintain their desired level of autonomy.

RESPIRATORY TREATMENT FOR NEUROMUSCULAR PATIENTS; A NEW PARADIGM

Devaux Christian

AFM physiotherapy consultant - Evry

1 - The specific features of neuromuscular diseases

- Neuromuscular patients have ill muscles but healthy lungs when they have benefited early from:
 - respiratory physiotherapy with mechanical aids, promoting alveolar development and preserving the quality of the pulmonary parenchyma;
 - orthopaedic treatment ensuring controlled ventilatory pump status.

Neuromuscular problems are characterised by:

- a deficiency of the expiratory and diaphragm muscles that cause:
 - low volume, high frequency ventilation;
 - lower alveolar recruitment;
 - cough deficiency and trouble swallowing;
 - and that require ventilatory assistance from around the age of 20 onwards.
- 2 - The dominant paradigm in respiratory physiotherapy – an increase in expiratory flow, expressed at different outputs, different volumes and in different positions – requires effective expiratory and diaphragm muscles.
- Increased expiratory flow is authorized for treatment of healthy muscles but ill lungs (e.g. COPD and emphysema). Here reserve volumes are conserved and output reduced, but the glottis is effective and the cough function is preserved.
- The new paradigm for respiratory physiotherapy for neuromuscular patients should therefore be centred on increasing mobilised volumes and not on increasing the expiratory flow. The initial aim is to increase the inspiratory capacity to obtain a necessary and sufficient pre-cough volume in order to initiate an effective cough and mobilise the proximal bronchial secretions.

3 - Respiratory treatment

One thousand neuromuscular children require respiratory assistance. Barometric or volume-controlled apparatus and manual bag-valve-mask resuscitators enable therapists, families and patients who have received training in mechanical airway clearance techniques to deal with respiratory insufficiency better.

- The strategy to be adopted depends on the assessment of respiratory function. It is made up of ventilatory assistance, peripheral clearance techniques and manual / mechanical assisted coughing, i.e.:
 - invasive or non-invasive, continuous or intermittent ventilation;
 - autogenous or mechanical inspiratory assistance, air stacking or hyperinsufflation;
 - manual expiratory assistance using thoraco-abdominal pressure (increasing expiratory flow);
 - mechanical inspiratory and expiratory assistance.

4 - Conclusion

Treatment for neuromuscular patients should focus on increasing the volume of mobilisable intrabronchial air. It requires specific training for health care professionals, families and patients in airway clearance techniques and mechanical assisted coughing.

PRACTICAL ASPECTS OF INSTRUMENTAL RESPIRATORY PHYSIOTHERAPY IN NEUROMUSCULAR PATHOLOGIES

SCHABANEL Jean-Claude

Physiotherapy Supervisor – LYON (France)

Introduction:

Although instrumental (mechanical) respiratory physiotherapy has been in use for some time (1975), it was not recognised until quite recently (1998-2002). Furthermore, teaching on the subject in France is still very precarious compared to other specialities.

Neuromuscular pathologies are ideally suited to these techniques, the proof being that life expectancies for neuromuscular patients have clearly been increased by respiratory treatment.

Important:

3. **Sessions should be quite short (it is better to have frequent short sessions than infrequent long sessions).**
4. **It is essential that the techniques are regularly performed under the supervision of a trained physiotherapist so that he/she can change the settings or positioning during the sessions depending on the results of regular assessments.**

Description:

As a general rule, all physiotherapists are competent in manual techniques for increasing expiratory flow (in this case known as manual chest pressure), yet these techniques only work at increasing peak expiratory flows.

With current treatment, it is necessary to start from an increased inhalation volume, hence the advantage of performing hyperinsufflations (and not forced inhalations >>>> inspiratory muscle efforts = post-session hypoventilation).

Hyperinsufflations:

- **Manual hyperinsufflation:**
 - This old method is unfortunately little used nowadays. It involves using a single-volume auto-refillable balloon (BAVU ex Ambu®) that is connected to a mouth piece, a nose/mouth mask or a tracheotomy tube.
 - **Advantage:** manual control of the volume inhaled and direct perception of possible intrapulmonary resistance.
- **“Air stacking”**
 - This involves using a volume-controlled ventilator with an external valve.
 - Either the patient uses a mouth piece: he/she voluntarily stacks several breaths (2 to 3 tidal volumes) and then he/she can exhale with improved output.
 - Or, the patient has had a tracheotomy and is able to block the expiratory valve in order to stack up several TVs.
 - **Equipment used:** ventilators with external valves (Eole 3® and Legendair®).
 - **Advantage:** if the patient is well trained, he/she can carry out sessions alone.
- **Intermittent Positive-Pressure Breathing (IPPB)**
 - This technique, which was developed by Mr Bird, involves using a device enabling an unknown volume to be inhaled up until a set pressure at a pre-set flow rate. The patient is in control of the frequency.
 - **Equipment used:** Alpha 200®, certain ventilators offer this technique – Eole 3® and Elisé 150®.
 - **Warning:** several criteria have to be respected if the technique is to be effective:
 - insufflation must be passive;
 - the insufflation flow rate must be as low as possible (supported by the patient).
 - **Advantage:** if the patient is well trained, he/she can carry out sessions alone and with a helper.
- **Intermittent Positive-Pressure Ventilation (IPPV)**

- This technique was also developed by Mr Bird and involves using a device that produces intra-pulmonary pneumatic percussions.
- **Equipment used:** Percussionnaire®.
- **Warning:** the technique requires:
 - the patient's acceptance;
 - a well trained therapist.
- **Advantage:** the pneumatic percussions have a clear thixotropic effect on secretions that are difficult to mobilise, hence the positive effect on drainage possibilities.
- **In-Exsufflation technique**
 - This technique involves using a device that enables a hyperinsufflation followed immediately by an active exsufflation. The therapist is in control of the frequency.
 - **Equipment used:** CoughAssist®.
 - **Warning:** this technique requires:
 - the patient's acceptance;
 - a well trained therapist:
 - in fact, it is not a pressure relaxer, so once the insufflation pressure has been reached, it is maintained, depending on what setting the therapist is using (auto or manual mode);
 - during exsufflation, it is necessary to avoid intra-pulmonary negative pressure (risk of collapse).
 - **Advantage:** this technique is the most effective method of treating a major blockage that does not respond to usual techniques.

Conclusion:

- Mechanical respiratory physiotherapy is essential in daily practice, although it should not be used to the detriment of manual physiotherapy. Above all, like all respiratory physiotherapy, it should be combined with a clinical assessment and constant treatment re-assessment.

ORTHOPHONIC TREATMENT FOR SWALLOWING PROBLEMS IN NEUROMUSCULAR DISEASES

GENDRE-GRENIER Louise
Speech therapist - Nancy

Swallowing problems can arise in many neuromuscular diseases. The three phases (oral, pharyngeal and oesophageal) can be affected and expectoration difficulties can have serious consequences such as blockage, pneumopathy and asphyxia. Treatment for these problems will therefore aim to enable safe eating and drinking by mouth whilst also preserving the associated enjoyment and a certain quality of life.

Assessment of deglutition (clinical evaluation with a speech therapist, physiotherapist or doctor and/or nutritionist / dietician / physiotherapist / occupational therapist assessment) will seek to identify these problems and suggest possible compensatory strategies. Changes made to food textures will depend on whether the oral phase is affected (soft textures) or whether the pharyngeal or oesophageal phases are affected (mixed textures). Liquids can also be thickened or thinned if stimulation measures such as using sparkling water or chilled drinks prove not to be sufficient. Equipment modifications such as specially designed eating implements and a glass with a nose space cut out may also be suggested. Safety postures may also be necessary, such as tilting the head or rotating it to the side.

For patients who have undergone a tracheotomy, specific measures will be necessary since tracheotomy can aggravate existing problems: it reduces the sensitivity of the aero-digestive crossroads, hinders the rising of the larynx and increases secretions. Changes to textures (mixed most of the time) and/or postures may therefore need to be implemented.

The changes can be revisited as the patient and his/her pathology develop and depending on the extent to which the patient accepts the problems, in order to keep eating as enjoyable as possible.

SWALLOWING TROUBLES IN NEUROMUSCULAR PATIENTS : SUGGESTION OF AN ALGORITHM FOR CLINICAL DECISION.

SOUDON Philippe (*), BOUVOIE Veronique (§), STEENS Marc (°) and TOUSSAINT Michel (°°).
(* MD, (§) speech therapist, (°) respiratory therapist, (°°) respiratory therapist, PhD.

Unit for Acute Neuro-Respiratory Rehabilitation, Neuromuscular Excellency Centre and Centre for Mechanical (Home)Ventilation. UZVUB-Inkendaal, Vlezenbeek, Brussels.be

contact: philippe.soudon@inkendaal.be

Dysphagia and swallowing troubles are common in some neuromuscular diseases but may remain very unusual in other ones. It can either be present from the early stage of disease progression (as in pathologies with bulbar disorders) or appear with time in end-stage patients affected by muscular dystrophy and receiving assisted ventilation. Dysphagia and loss of weight may be a possible limitation of noninvasive techniques of ventilation. As a consequence, tracheostomy could be considered as necessary. Nevertheless, a disadvantage of the tracheostomy is the additional weight related to the presence of the cannula that can magnify the glottal function impairment. However pulmonary aspiration needs to be prevented since this represents a dramatic failure of the swallowing function.

Clinical complaints may vary according to the diagnosis and the evolution of the disease, as impression of dramatic slowing down of solids in muscular diseases, risk of lung aspiration of liquids in ALS, or (sometimes transient) dysphagia in case of oxygen-desaturation. In the majority of patients an adequate clinical approach allows to identify the pathology. In some cases (ex: when silent aspirations are suspected), further explorations such as cinefluoroscopy are necessary.

Few evidence is available on how to treat dysphagia in NM and specific therapeutic choice is neither clear nor rational. However four different therapeutic options can be *a priori* proposed to treat swallowing dysfunction: ventilation improvement, adaptation of the feeding, placement of a gastrostomy and/or a tracheostomy.

Based on the measurement of O₂-desaturation, lung aspiration, significant loss of weight or/and glottal (bulbar) paralysis, the authors suggest a clinical decision-making tree providing a more logical use of the 4 therapeutic interventions (see above) which may be used at bedside by physicians and therapists.

HOW TO CHOOSE A WHEELCHAIR

WASTEELS Geert - Belgium

Suppose you want to buy yourself a new electronic wheelchair. You take your computer, select "www.google.be" and type "electronic wheelchair". 220.000 sites are begging you to be visited! You nearly start to panic because you don't know where to start looking.

Take a deep breath, pour yourself a cup of coffee (or something stronger) and arm yourself with the checklist below. Even though this list is not complete, it can guide you to find your way in the "wheelchair-jungle" and choose the kind of wheelchair that really fits you.

The checklist is a basic idea of the kind of wheelchair and its accessories you need.

Electronic wheelchair – checklist

1	use	indoor outdoor indoor / outdoor	
2	seat	standard comfort luxurious back/seat safety belt cushion	bucket seat anatomic back anatomic seat standard safety belt 4 points safety belt air gel foam
3	head rest	standard made to measure	
4	foot rest	one piece left / right adaption	knee support foot correction
5	arm rest	adaption	arm support fixation tubing
6	table	adaption	
7	electronic control options	reclining back electric seat tilt electric seat riser electric leg rest tilt	
8	handheater		
9	wheelchair options control system	standard specialized	
10	ventilation	ventilator battery fixation tubing fixation mouth piece	

THE SKILLS REQUIRED TO USE A WHEELCHAIR: THE IMPORTANCE OF STANDARDISED ASSESSMENT AND TARGETED TRAINING

Routhier François, ing., Ph.D.

Postdoctoral Intern

The research centre of the Institut universitaire de gériatrie de Montréal (CRIUGM), Montreal, Canada; and the Faculty of Medicine, Division of Physical Medicine and Rehabilitation, Dalhousie University, Halifax, Canada.

and

Engineer/Researcher

Multi-client programme and technical aid directorate, Institut de réadaptation en déficience physique de Québec (IRD PQ), Québec, Canada.

It has been widely recognised that the use of a wheelchair and appropriate training can improve the quality of life and social participation of people living with locomotion disabilities. However, there are few clinical protocols providing clinicians with support in terms of assessing and training patients in the skills required for effective and safe wheelchair use. The *Wheelchair Skills Program* is an assessment and training protocol designed for manual and motorised wheelchair users, as well as for their caregivers and clinicians. It is available for free in English (and in French) at www.wheelchairskillsprogram.ca.

Following the workshop, participants should be able to: 1) describe the importance of wheelchairs; 2) describe a structured approach to assessment and training in wheelchair skills, i.e. the *Wheelchair Skills Program*; 3) explain the rationale and scientific evidence backing up the approach; and finally, 4) use this information in their clinical activities, including when choosing wheelchairs. The results obtained to date have shown that both the original English and the translated French version of the *Wheelchair Skills Program* are effective, valid, reliable, safe and cost-effective. It is one of the most widely used wheelchair skills clinical assessment and training protocols in North America, both in clinical practice and for research.

THE ROADMAP TO THE DRUG – AFM SCIENTIFIC STRATEGY AND ACHIEVEMENTS

BRAUN Serge – AFM Evry

AFM takes part in the development of scientific tools for the study of genetic and rare diseases in general, and provides scientists with new means to accelerate our understanding of genetic diseases and open up treatment avenues based on an understanding of the genes. Activities are through research grants programs, R&D partnership with both academic institutions and private companies, translational research programs and AFM's own projects.

This strategy led to the first gene therapy trial for a neuromuscular disease (Duchenne dystrophy), new cutting edge therapies such as the U7 exon skipping approach for DMD and other diseases, breakthroughs in gene, cell and pharmacological therapies of several diseases.

Some of the approaches have now reached the clinic, through the funding of, or direct involvement in 40 completed, ongoing or planned clinical trials. Some of them are geared towards neuromuscular diseases (i.e. DMD, SMA, LGMD) and others are applied to rare « model » genetic diseases for which potential treatments are the most advanced or provide valuable information (i.e. immunodeficiencies, skin diseases, neurological diseases).

With special emphasis on rare neuromuscular diseases, AFM elicited European organisations such as Eurordis, the European NeuroMuscular Center (ENMC) have been catalysors of this model of transnational and translational research. Some of those consortia have been funded by the European Commission (i.e. Treat-NMD).

AFM strategy, achievements and progress in the field of new therapies of neuromuscular diseases will be detailed.

EVALUATION OF TREATMENTS: TECHNIQUES AND LIMITATIONS

VOIT Thomas

Institut de Myologie et Université Pierre et Marie Curie Paris VI, Paris, France

More and more neuromuscular disorders (NMDs) become treatable and therefore our instruments which are capable of documenting an effect of treatment on a neuromuscular disease have to address this question. However, there are different qualities of muscle function: physiological aspects such as isometric force generation or fatigue, morphological aspects such as atrophy or hypertrophy; structural aspects such as fibrosis or fat replacement; and functional aspects where the function of an individual muscle will ultimately be determined by the greater context of the musculoskeletal system. This scenario is further complicated by the very selective involvements of some muscle groups in many NMDs, and by the very small cohorts available for the study of an individual therapeutic approach. As a consequence, several techniques of muscle evaluation have been developed which are frequently used in combination to assess an individual therapeutic effect: techniques of muscle force measurement such as myometry; functional evaluations such as timed performance tests, or scales; new tools like accelerometry that allow to integrate muscle activity over longer intervals; and finally MRI techniques such as imaging but also quantification of fibrosis or of muscle perfusion. This spectrum of methodology has to be tailored for each clinical trial as a function of the disease in question and of the effect that is to be expected. This declination will be discussed using specific examples of ongoing clinical trials. These examples will show where the methodology needs to be developed further, and also where we are missing important data that allow correlating the results obtained by one technology in a meaningful way with other technologies.

SURGICAL STRATEGIES IN HIP DISORDERS

Dr VIALLE Raphaël MD, PhD

Department of Paediatric Orthopaedics, Université Pierre et Marie Curie-Paris6, Armand Trousseau Hospital, Paris, France.

The most frequently encountered musculoskeletal complications of neuromuscular disorders in children are scoliosis, bony rotational deformities, and hip dysplasia. Although hip subluxation and dislocation occur commonly in neuromuscular diseases such as cerebral palsy, spinal muscular atrophy and myelomeningocele, they are not known to commonly affect patients with Duchenne Muscular Dystrophy. The appropriate treatment and even the long-term outcome of these hips in this patient population have not been well defined. In bilateral and symmetric hip dislocation in non-walking patients, observation rather than surgical intervention seems warranted. Unilateral hip subluxation and dislocation develop frequently in patients with Duchenne Muscular Dystrophy and serial hip radiographs should be recommended as for cerebral palsy. The natural history of untreated pelvic obliquity is progression, leading ultimately to dislocation of the hip. The relationship between hip stiffness and subluxation, pelvic obliquity and scoliosis also calls for better control of sitting posture. Pelvic obliquity is part of a complex deformity in which both the spine and the hip are involved. By viewing the different planes and analyzing the deforming forces, several different types of pelvic obliquities in combination with spinal and hip deformities can be identified. In some patients with stable or very gradually worsening neuromuscular disorders, walking performance nevertheless decreases with increasing hip flexion contractures, pelvic imbalance and spinal deformity as the patient grows. In neuromuscular patients, early combating of hip flexion deformity by physiotherapy, accompanied by limbering-up exercises of the spine to counteract lumbar and thoracic lordosis are useful. Surgical treatments remain useful in patients with asymmetric contracture responsible for unilateral hip subluxation or dislocation. In the most severe cases, structural soft tissue contractures, hip contractures and spinal deformities may develop from poor posturing secondary to the progressive muscle weakness and imbalance. In these cases an optimal surgical strategy needs to be devised, according to hip, pelvic and spine three-dimensional deformities.

ORTHESES FOR SCAPULAR STABILISATION IN FACIOSCAPULO HUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY

FOURNIER MEHOUE M. ; SACCONI S. ; DESNUELLE C.

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires ; Hôpital L'Archet ; CHU NICE

Facioscapulo humeral muscular dystrophy (FSHD), an autosomal dominant myopathy is characterized by a typical pattern of muscle involvement with muscles affected in early stages of the disease and other involved only later or in more severe form.

FSHD patient handicap is first due to periscapular muscles weakness, since pelvic girdle and anterior forelegs muscle involvement appear later in the disease and is inconstant.

Scapular muscles involvement is bilateral, typically asymmetric and concern the muscles: latissimus dorsi, the inferior part of the trapezius, the rhomboideus, the serratus magnus and the sterno costal part of the pectoralis magnus.

The affected muscles are mainly "scapula fixator"; others muscles are spared as deltoid, supraspinatus, infraspinatus giving rise to the classical scapular winging.

More severe form are characterized by elbow flexor and extensor muscles involvement, while distal muscles are typically spared

Functional value of upper limb is mainly dependent on possibility of movement given by shoulder and elbow mobility. The use of the hand is "positional", due to orientation and stability conferred by elbow and shoulder.

Functional limitation in FSHD are related to upper limb abduction and antepulsion impairment associated with scapular winging resulting by loss of posterior support.

This deficiency can be compensated by arm balancing allowing an improvement in elevation of upper limb but not in possibility of maintaining position.

HORWITZ displayed that scapular stabilisation gave to deltoid an anchorage permitting elevation of upper limb and maintaining of its position. In our knowledge, no alternatives to surgery exist.

We would like to propose an orthosis for scapular fixation composed by two elements:

1. The first one corresponds to the "shell" of scapular maintaining. It is manufactured starting from plaster mould done on a standing subject with upper limb in anterior elevation and pushing in a surface in order to have an initial scapular winging. It is a 3mm polyethylene piece associated with 5mm plasticazoth corresponding to the area from the two scapular external borders.

2. The second one is constituted by neoprene bondage 7 cm large with anterior Velcro fastener, 3 cm large

The two elements are made stronger by a double system of posterior fixation (directly on polyethylene) and by a basal thoracic belt.

Orthosis final adaptation is done by Physical Medicine Medical Doctor.

In our experience, the use of this orthosis consents 20° improvement in abduction and antepulsion. Moreover it allow a reduction in pain symptoms with consequent reduction in analgic drugs used, and an increased anterior flexion endurance resulting in upper limb functional improvement.

Nevertheless some limitations exists as for example, uncomfortable, difficulty in wearing the orthosis, psychological limitations.

ORTHESES FOR SCAPULAR STABILISATION IN FACIOSCAPULO HUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY

*Desvignes V.*¹, *Bassez G.*²

¹ *UDEP, Unité de développement en podologie et orthopédie, Paris.*

² *Centre de référence maladies neuromusculaires, Hôpital Henri Mondor, Créteil.*

Among neuromuscular diseases, facio-scapulo-humeral dystrophy (FSHD) represents the second genetic disorders in adults. Its physiopathology, genetic and epigenetic alterations remain still partly unknown as well as the distinctive muscle weakness anatomic distribution. Indeed, FSHD selectively involves facial and shoulder girdle muscles and is further characterized by asymmetry and a high frequency of pain. Despite significant functional impairment and disability induced by scapular winging and upper girdle muscle wasting, few therapeutic options are available. Only a minority of FSHD patients benefit from surgical fixation of the scapula that has been evaluated by few reports. Non-surgical orthopaedic management methods are not commonly used. The aim of the present study was to develop a tailor made thin orthosis for scapular girdle treatment in FSHD. We evaluated shoulder abduction angles, pain, daily activities, difficulty in putting on the orthosis alone, comfort, and frequency of wearing the orthosis. Preliminary results show improvement of shoulder abduction ($>20^\circ$) in all patients and reduction of trunk pain. The majority of patients were able to put it on themselves and felt comfortable but the respiratory tolerance was lower in female patients; social life because of the orthosis was not altered. However, daily activities were only slightly modified and the used of the orthosis by patients varied significantly. Our study suggests that orthotic management for scapular winging in FSHD may be a valuable therapeutic tool, in particular for patients suffering from trunk pain. Further studies are needed to better define at first evaluation criteria that would be predictive of efficacy.

A NEW TECHNIQUE FOR SPINAL DISTRACTION USING A MAGNETIC GROWING ROD

MILADI L., SOUBEIRAN A., DUBOUSSET J.

Saint Vincent de Paul Hospital

Paris

Some spinal deformities in children can cause significant therapeutic problems if they are degenerative or if they respond only slightly or not at all to conventional orthopaedic treatment with plaster casts or braces.

In these cases, we are obliged to resort to early surgery, using one of the two following techniques:

- 3- Stopping the growth of the spine on the convex side of the curve, usually called convex epiphysiodesis, affecting a varying number of vertebrae depending on the extent of the deformity. The major disadvantage of this treatment is the reduction in the final height of the child's trunk and thorax. This can have a significant effect on the child's respiratory function, especially if the surgery is performed at a young age.
- 4- The insertion of an internal prosthesis in the form of a spinal implant without a bone graft, which has the advantage of enabling the patient's spine to continue growing. However, this technique requires repeated surgery around every 6 months in order to adjust the rod's tension and keep pace with the child's growth. Unfortunately, this repeated surgery leads to a significant increase in both general and specific risks, in particular the risk of the material becoming infected.

It is for this reason that we have tried a new non-surgical growing rod in our department. It is known as the **Phenix M** lengthening device and is an implantable device that can expand from 25 to 60 mm. It is equipped with a permanent internal magnet that interacts with an external magnet that causes the device to move and therefore enables it to be lengthened gradually.

The device's diameter is chosen depending on the child's size and age. The surgeon decides on how much and how frequently the device will be lengthened. Parents can lengthen the device at home when the child is clothed and lying down, without causing any pain.

The only two contraindications are the disturbances caused by MRI examinations and pacemakers worn by the child's close friends and family.

Our experience stretches back over more than 3 years now. We have treated 16 patients with this new technique: 6 boys and 10 girls ranging in age from 22 months to 13 years. The scoliosis was congenital in 6 cases, idiopathic infantile in 4 cases and of varying etiology in a further 6 cases. The initial mean angle of the curve was 68°, with extremes of 40° and 130°.

In the most developed cases, the problem was gradually corrected using plaster or traction before surgery.

We were therefore able to obtain a good correction of the deformity, both in the frontal and sagittal planes; the mean post-operative curve angle was 40° (ranging from 20° to 92°). All of the patients are still receiving treatment as they have not yet finished growing. All of the devices were well tolerated by the patients and their families. We did not encounter any correction loss, material breakage or infection problems. The only two complications were the lifting of a rib implant that was modified by a vertebral fastening, and a neurological complication that was immediately reversed when we relaxed the device's tension per-operatively.

A TECHNICAL REPORT ON THE PHENIX M ROD, AN EXPANDABLE ROD LINKABLE TO THE SPINE, RIBS OR THE PELVIS AND CONTROLLABLE AT HOME BY HAND THROUGH THE SKIN WITH A PALM SIZE PERMANENT MAGNET FOR THE TREATMENT OF SCOLIOSIS

Soubeiran, Arnaud¹; Miladi, Lotfi²; Griffet, Jacques³; Odent, Thierry⁴; Cunin, Vincent⁵; Dubousset, Jean⁶

1. *Phénix Médical, Paris, France.*
2. *Hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris, France.*
3. *Hôpital de l'Archet 2, Nice, France*
4. *Hôpital Necker, Paris, France.*
5. *Hôpital Debrousse, Lyon, France.*
6. *Académie Nationale de Médecine, Paris, France.*

Summary : The Phenix M rod is an expandable rod linkable to the spine, ribs or the pelvis and controllable by hand with a permanent magnet that was developed and implanted in 16 children. Its growth potential can be up to 60mm by 1/60 of mm increments. Easy incremental lengthening allows pain free gradual home lengthening of the rod. It may spare surgeries, improve correction, quality of life, lower costs and attenuate the frontier between flexible and rigid curvatures.

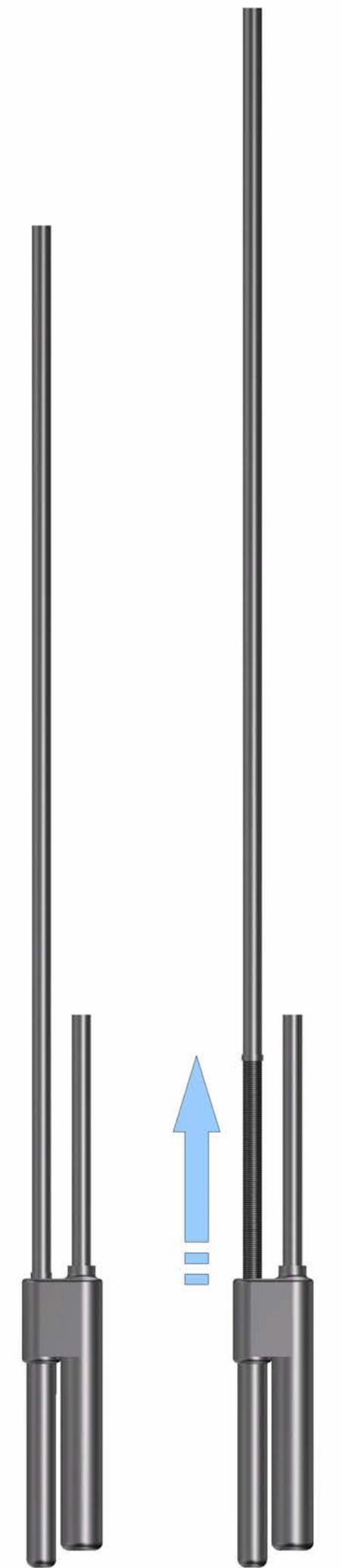
Introduction : Our first non-invasively expandable spine rod was a 250mm long, 8mm diameter non-bendable device used for 8 neuromuscular scoliosis from 1997 till 2000. The lengthening procedures involved a spring and induction. They were performed without anesthesia but often with traction in an out patient clinic. Building on this early experience, our goal has been to develop a more compact, user friendly, powerful and bendable rod, capable of home lengthening, which allows treatment of all types of scoliosis.

Methods : Using the Phenix M technology, already used for at home expandable tumor prostheses, a mechanism with a permanent magnet cooperating with a lever arm, two spring-clutches and a bolt controllable with an external permanent magnet manipulated by hand and a unique J shape of the rod, we created and tested ex-vivo and in-vivo the Phenix M Rod. It is set to work either in distraction or in compression.

Results : The Phenix M Rod can be cut, bent and attached to a variety of hooks and screws from different manufacturers except on a rigid length outside the treated area that is less than its growth potential + 20mm. Its mechanism is so powerful that the rod can be bent under its force. Over a 3 years period, 20 rods, diameter 3, 4.5 and 5mm with growth potentials from 25 to 60mm were implanted under 1 to 5 cm soft tissues on 16 children from age 22 months with no mechanical failure. Home lengthening prescribed with a 50x50x25mm Nd 2 Fe 14 B permanent magnet has not led to any lengthening failure or misuse of the rod nor accident. Expansions done by 1/60 of mm increments were totally pain-free. 1mm could be gained by hand in less than 2 minutes. Two Phenix M rods were implanted on the same child and controlled independently without specific precautions. MRI is possible but the area around the magnet is distorted. Pacemaker is a contraindication.

Conclusion : The Phenix M technology allows pain free gradual, incremental lengthening by hand of a rod. Further study is needed but the Phenix M rod may change therapeutic management of scoliosis: earlier initial surgery, less surgeries, improved correction and quality of life, lower costs, less bracing and halo distraction and attenuating the frontier between flexible and rigid curvatures may become possible.

KEYWORDS : home lengthening, magnet, non-invasive expandable rod, patient controlled



THE NEUROMUSCULAR FOOT: PHYSIOTHERAPY MANAGEMENT

Main Marion MA MCSP,

*Imperial College NHS Trust,
Hammersmith Hospital, London*

The neuromuscular foot does not exist in isolation but as part of the overall condition of the child or adult and is dependent on many factors, not only the diagnosis. From the physiotherapy perspective, the foot may appear to be the easiest part of the leg to treat, but it is important to establish whether the foot is the primary problem or foot issues are the result of other influences.

Underlying pathology, patterns of weakness, speed of change in condition, contractures, ambulation, use of orthotics, footwear, sitting position and increasing height, are the major influences on foot posture and performance. Early surgery for congenital deformity may have been performed prior to a diagnosis of neuromuscular disease.

There are many studies related to the management of the foot in CMT, there are studies indicating the value of orthotics in maintaining TA length, and surgical intervention, but little evidence to support the use of physiotherapy techniques.

Assessment of the foot can be done in many ways but cannot be useful without a full review of the child/adult. The methods used to evaluate foot mobility, stability, bio-mechanics and gait will vary, but simple techniques such as photographs, videos and foot painting can help establish the need for further intervention.

The relevance of stretches, exercise, orthotics, and surgery have to be determined on an individual basis with more physiotherapy research needed. The importance of the team approach must be emphasised with medical and surgical teams, orthotists, OTs and physiotherapists all involved in maintaining a functional, comfortable foot. The ability to wear fashionable shoes or even wear shoes at all must also be a consideration.

Refs:

Cavus foot deformity in children. Schwend RM, Drennan JC.

J Am Acad Orthop Surg. 2003 May-Jun;11(3):201-11

Development and validation of a novel rating system for scoring standing foot posture: The Foot Posture Index. Redmond AC, Crosbie J, Ouvrier RA.

Clinical Biomechanics 21 (2006) 89-98

Surgical prevention of foot deformity in patients with Duchenne Muscular Dystrophy. Scher DM, Mubarak SJ.

J Pediatr Orthop. 2002 May-Jun;22(3): 384-91

Prevalence of unsuspected myopathy in infants presenting for clubfoot surgery. Zannette G, Manani G, Pittoni G, Angelini C, Trevisan CP, Turra S

*Paediatr Anaesth.*1995;5(3):165-70

THE FOOT IN MUSCULAR DISORDERS IN CHILDREN THERAPEUTIC STRATEGIES

Dr Thémar-Noël C. °, Chaumien J.P. °°, Baticle M. °°°

*Paediatric Consultation Coordinator, Institute of Myology, Paris
Consultant affiliated with the Paediatric Rehabilitation and Orthopaedic Surgery Department,
Robert Debré Hospital, Paris*

°° Paediatric Orthopaedic Surgeon, Institute of Myology and Robert Debré Hospital, Paris

°°° Rehabilitation Physician, Bois le Roi Paediatric Centre

The foot reflects the pathologies encountered in internal medicine. In this respect, the foot pushes children to see a doctor and pushes doctors to make an etiological diagnosis. Before reassuring a family about a “misaligned” foot, we should complete a complete clinical examination of the child as far as we can. After this, additional examinations may be necessary in order to back up our suspicions and help to confirm the problem. Unfortunately, in some cases it is still difficult precisely to identify the cause of the foot deformities associated with walking difficulties.

Misalignments of the foot are varied and can include flat feet, talipes varus, talipes equinovarus and talipes calcaneovalgus. These deformities are degenerative and secondary to muscular contraction caused by the pathology’s progression. Furthermore, they form a part of the incorrect posture affecting the whole of the leg.

In practice, we are confronted with the child’s growth, with the progression of the disease and with its consequences, and with the psychological state of the child and his/her parents.

Before making any therapeutic decision, all of these parameters have to be assessed. Finally, our decision will also depend on whether or not the child can walk.

We must keep in mind the need to suggest conservative treatments for as long as possible. Conservative treatment includes physiotherapy and equipment. When these treatments no longer produce the desired results, we can turn towards surgical solutions. Surgery has to be carefully thought through in order for it to provide the expected improvement. The outcome will vary depending on the child’s level of autonomy. For example, if the child can walk, the aim will be to improve the way in which he/she walks by giving him/her an aligned and balanced foot. On the other hand, if the child is paraplegic, the aim will be to give him/her an aligned foot so that they can wear shoes and/or enable them to stand upright correctly. It is therefore essential clearly to define the goal of such surgery. In many cases, the surgery will have to be followed by physiotherapy and equipment in order for the benefit to be maintained.

Physiotherapy will be passive in dystrophinopathies, whereas it will be both passive and active in sensory-motor impairment and some myotonias. Equipment can range from plantar orthoses to postural leg-foot splints, without forgetting articulated splints.

We will examine these therapeutic choices during the presentation.

ORTHOPAEDIC MANAGEMENT OF THE NEUROMUSCULAR FOOT

Gough Martin – London

Surgical intervention for foot deformity in a child with neuromuscular disease needs to be considered in the context of the underlying condition, level of mobility and future prognosis for mobility of the child. In an ambulant child, the foot should not be considered in isolation: mild equinus deformities may allow compensation for proximal lower limb muscle weakness, cavovarus foot deformities may allow compensation for distal muscle weakness by providing a more stable foot, and mild valgus deformities may not limit function. Intervention to correct these deformities that does not consider the overall function of the lower limbs may result in an improvement in foot shape but a deterioration in mobility. In a nonambulant child, comfort in footwear or orthoses may be a priority.

Surgery should have realistic goals: it will not alter the underlying neuromuscular condition but may help prolong mobility or reduce foot discomfort in shoes or orthoses. Progression or recurrence of deformity may occur following surgery with growth, necessitating further surgery. Early surgical intervention within the setting of a multidisciplinary approach has however the potential to preserve mobility, particularly in the subtalar joint, and thus help maintain function and should be considered if there is progressive foot deformity which is limiting function and which has not responded to nonoperative management. Deferring surgery until the deformity has progressed significantly or until the child is nearing skeletal maturity may result in a less optimal outcome.

CLINICAL TIME FOR POSITIONING

Dumas Claude – AFM - Evry

The POSITIF project was launched by the AFM (French Muscular Dystrophy Association) in order to promote the development of a positioning clinic network in France.

The clinics include a multidisciplinary team specialising in wheelchair posture. They are made up of a doctor specialising in rehabilitation and at least one medical ancillary specialising in the field (occupational therapist or physiotherapist). They offer assessments of complex positioning situations and recommend technical postural aids and the functions required for technical mobility aids.

The term “clinic” is understood as “clinical time”, as it is not actually a physical clinic, but rather the organisation of a team within an existing structure.

The network’s aim is to promote the consideration of positioning needs. Postural installation in a wheelchair is a clinical process that aims to place a person with postural problems in the required posture using technical postural aid(s).

The goals are prevention and correction of or compensation for postural problems that affect the wheelchair user’s clinical and functional condition and that impact on his/her quality of life.

The assessment includes a wheelchair recommendation in order to optimise the interaction between the technical postural aids and the technical mobility aids, particularly the position functions offered by the wheelchair (seat adjustment, back angle etc.) whilst also taking account of the user’s lifestyle and the relevant environmental constraints.

The team then drafts a technical and financial specification document for the technical and commercial department, as well as for the financial backers.

The project also aims to help develop technical networks (e.g. medical equipment distributors and prosthetists / orthotists) that will be able to help implement the positioning clinics’ recommendations.

EVALUATION OF RESPIRATORY FUNCTION IN NEUROMUSCULAR DISORDERS

Pépin Jean-Louis

INSERM ERI 17, Laboratoire HP2, EA 3745 Université Joseph Fourier, Grenoble, France Pole Rééducation et Physiologie, Centre de référence des maladies neuromusculaires, Hôpital Universitaire, Grenoble, FRANCE.

Respiratory failure is one of the main causes of hospitalization and death in patients with neuromuscular disorders. Respiratory function should then be monitored on a regular basis to evaluate and prevent the risk of respiratory failure. Lung function, blood gases and sleep parameters also constitute the key indicators for the establishment of home non-invasive ventilation.

Symptoms of orthopnoea or breathlessness when a person is immersed in water above the waist are classical symptom of diaphragm weakness. Speech and swallowing difficulties should be systematically assessed. A history of recurrent chest infections and ineffective cough needs to be cautiously evaluated. Morning headaches, non refreshing sleep and daytime sleepiness are suggesting sleep hypoventilation which generally constitute the first step of respiratory failure occurrence.

Regarding lung function testing, vital capacity is reproducible but insensitive to the early stages of respiratory muscle weakness, as it may not fall below normal limits until there is a 50% reduction in muscle strength. Supine vital capacity measurements can be used to detect diaphragmatic weakness, which is indicated by a fall of 15% or more in vital capacity from the sitting to the lying position. Inspiratory muscle strength monitoring is crucial in patients with neuromuscular disorders. The sniff nasal inspiratory pressure (SNIP) and maximal inspiratory pressure (PI,max) are usually measured. Blood gases and transcutaneous non-invasive carbon dioxide tension analysers allow looking at the development of chronic hypercapnic respiratory failure. Because the diaphragm is the only active inspiratory muscle during rapid eye movement (REM) sleep, respiratory failure during sleep usually precede daytime hypercapnia. Monitoring of SaO₂ during the night or ideally polysomnography are recommended during the time course evolution of neuromuscular diseases.

The specific underlying neuromuscular disease has a major impact on outcome and blood gases and lung function parameters evolution vary substantially between patients with differing underlying neuromuscular disorders. The different follow-up and indications of non-invasive ventilation are then specific of the underlying neuromuscular disease.

EVALUATION OF VENTILATORY FUNCTION IN NEUROMUSCULAR DISORDERS

Dohna-Schwake Christian, Dpt. of Pediatrics, University Hospital of Essen, Germany

Compromised ventilatory function determines a major part of quality of life, morbidity and mortality in patients with neuromuscular disorders (NMD). An accurate assessment of the individuals' ventilatory function is part of each clinical evaluation, a measure in clinical trials and can predict or detect respiratory complications such as sleep disordered breathing, hypoventilation and respiratory tract infections. Widely used methods are clinical examination, spirometry, peak cough flow, respiratory muscle function, blood gases and sleep studies (pulse oximetry, polysomnography). Recommendations for the routine use of these methods are: 1) easy to perform and interpret, 2) reliable, 3) highly predictive for respiratory complications. The most important role in ventilatory assessment plays spirometry: 1) It is easy to perform and interpret; 2) a decrease of the Vital Capacity (VC) from erect to supine reveals diaphragm weakness; 3) a Vital Capacity of 40% predicts the occurrence of nocturnal hypoventilation with a sensitivity of 88% and a specificity of 96%; 4) VC highly correlates with Peak Cough Flow (PCF), which is a measure of the ability to clear airway secretions. The routine evaluation of the ventilatory function should be done as part of a diagnostic algorithm with spirometry as the first step (as discussed in the presentation). Other methods of ventilatory evaluation such as diaphragm EMG, esophageal and gastric pressures, multiple breath washout techniques, static and dynamic compliance are not part of routine evaluation but of scientific value.

EVALUATION OF RESPIRATORY FUNCTION

Simonds A K Royal Brompton Hospital

- Review of sleep quality and symptoms, measurement of spirometry at every clinic visit. Peak cough flow measurement can be used to assess expiratory muscle function
- More frequent follow-up of patients with vital capacity less than 60 % predicted, or less than 1.5 l, with measurement of daytime SaO₂ (or if symptoms, or chest infection)
- Annual sleep study (ideally with nocturnal CO₂ monitoring) from the time of wheelchair use/and or when indicated by symptoms of SDB Measurement of arterial blood gas tensions if daytime SaO₂ < 94% or signs or symptoms of respiratory failure or nocturnal hypoventilation
- Annual ECG and echocardiogram from school age
- Referral to speech and language therapist if swallowing difficulty or other symptoms of bulbar dysfunction (eg cough at mealtimes, aspiration, slow mealtimes)

Notes:

Symptoms: In most patients the presence of a morning headache, fatigue and poor sleep quality correlates well with the degree and nocturnal hypoventilation. It is important to have a high index of suspicion for nocturnal hypoventilation patients with neuromuscular disorders.

Routine assessment should include pulmonary function tests, measurement of arterial blood gas tensions and the monitoring of respiration during sleep. A progressive fall in lung volumes (notably vital capacity and total lung capacity) is usually seen in neuromuscular disease. Individuals with mild to moderate nocturnal hypoventilation will usually have a raised venous base excess prior to the development of overt diurnal respiratory failure. Nocturnal monitoring should include oximetry and either transcutaneous or endtidal CO₂. Endtidal CO₂ measurements are relatively reliable in patients with restrictive disorders, but do not accurately represent alveolar PCO₂ in subjects with severe airflow obstruction. Transcutaneous CO₂ measurement has been found to follow changes in arterial PCO₂ reliably, although some investigators dispute this. The response time of the electrode is inevitably slower than oximetry so that a maximum reading represents the peak level achieved during an episode of hypoventilation rather than an accurate representation of CO₂ fluctuations during individual hypopnoeas. Meticulous skin preparation before the CO₂ electrode is applied and regular calibration is essential. We use a Radiometer electrode heated to 41 degrees which can be left safely in place for 8 hours. A Bland-Altman plot of the relationship between arterial and transcutaneous CO₂ values using this system has previously shown acceptable results. The newer Tosca (Linde) TcCO₂ monitor appears to be a reliable guide to arterial PCO₂ levels, and the ear clip probe is easy to apply. Additional monitoring of chest wall movement and oronasal airflow is helpful to characterise apnoea and hypopnoeas, especially in conditions such as Duchenne muscular dystrophy and motor neurone disease where bulbar weakness predisposes the individual to upper airway obstruction, as well as hypoventilation. Full polysomnography is not essential, but it is important that at least some REM sleep is observed, as early nocturnal hypoventilation will always be manifest in this sleep stage.

Global respiratory muscle strength is best measured using a mouth pressure meters (eg. Precision Medical Ltd. Pickering, Yorkshire). Using this device, expiratory muscle strength (P_e_{max}) is measured at the mouth as the patient makes a maximum expiratory effort against a closed airway from total lung capacity. Likewise, inspiratory muscle strength (P_i_{max}) can be gauged from the pressure obtained at the mouth during a maximum inspiratory effort from residual volume or functional residual capacity. Accurate measurement depends on full patient cooperation, and preserved bulbar function. Reference normal ranges depend partly on the type of mouthpiece used, but a P_i_{max} and P_e_{max} above 80 cmH₂O excludes significant weakness of the inspiratory and expiratory muscles. Lyall et al have shown that in motor neurone disease patients serial sniff inspiratory pressure measurements more accurately predict daytime hypercapnia than vital capacity monitoring, and sniff pressures may be easier for individuals to perform than P_i_{max} measurement.

Transdiaphragmatic pressure is more specific assessment of diaphragm muscle function and can be measured by passage of oesophageal and gastric balloons linked to a pressure transducer. In the presence of a low transdiaphragmatic pressure, phrenic nerve stimulation in the neck will clarify the functional integrity of the

phrenic nerves. Measurement of mouth pressures and transdiaphragmatic pressure during a maximal voluntary effort are dependent on patient co-operation. Cervical root excitation using a magnetic stimulator over C₃₋₅, and transcutaneous phrenic nerve stimulation in the supraclavicular fossa both circumvent the volitional element and may be useful to confirm true weakness, when poor effort is suspected.

Cough assessment -the importance of the expiratory muscles has increasingly been recognised. While in many neuromuscular conditions the inspiratory and expiratory muscles are usually involved to the same extent (eg DMD) in others (eg SMA) preferential involvement of the expiratory muscles occurs. This can lead to a clinical picture of recurrent chest infections before the development of overt ventilatory failure.

An adequate cough requires the ability to generate a deep inspiration, preserved glottic function, and expiratory muscle force generation. Expiratory muscle function can be measured by mouth pressure assessment (P_{max}) and whistle peak flow devices may be easier for children to use. Peak cough flow is a helpful measurement. It can be determined using a pneumotachograph, and even a simple peak flow meter will give a guide to cough ability. In adults peak cough flow values of less than 270l/minute suggest cough impairment and values below 160l/minute indicate significant weakness. Normal values for children have not yet been established. Some authorities recommend use of the cough insufflator in children with a P_{max} of <60% predicted.

TECHNOLOGIES TO IMPROVE AIRWAY CLEARANCE AND EVALUATION OF VENTILATORS FOR HOME VENTILATION IN CHILDREN .

Aubertin G, Fauroux B. Pediatric Pulmonology and INSERM UMR-S 719, Armand Trousseau Hospital, Paris, France.

The physiologic effects and tolerance of mechanical insufflation-exsufflation (MI-E) by means of the Cough Assist® was evaluated in children with neuromuscular disease in a stable state. Pressures of 15, 30, and 40 cm H₂O were cycled to each patient. One application consisted of six cycles at each pressure for a total of three applications.

The tolerance of the patients was excellent, with a significant increase in the respiratory comfort score in all the patients ($p = 0.02$). Expired volume during the MI-E application increased significantly to reach twice the vital capacity (VC) at 40 cm H₂O. Mean and maximal inspiratory and expiratory flows increased in a pressure-dependent manner. Breathing pattern did not change after the MI-E applications and pulse oximetry remained stable within normal values, but the mean end-tidal carbon dioxide pressure decreased significantly. Mean VC did not change, but the mean Sniff Nasal Inspiratory Pressure and Peak Expiratory Flow improved significantly after MI-E applications. In conclusion, mechanical insufflation-exsufflation (MI-E) by means of the Cough Assist® was well tolerated and associated with clinical improvement in children with neuromuscular disease in a stable state [1].

The performance characteristics of all ventilators ($n=17$) available for home noninvasive positive pressure ventilation in children in France were evaluated. The ventilators were evaluated on a bench which simulated 6 different patient profiles with one SMA patient profile (age 4) and one adolescent with DMD (age 17) profile. For each ventilator, the qualities of the inspiratory and expiratory trigger, and the ability to reach and maintain the preset pressures and volumes were evaluated.

The performance of the ventilators showed a great variability and depended on the type of trigger (flow or pressure), the type of circuit, and the patient profile. Differences between the preset and measured airway pressure and between the tidal volume measured by the ventilator and on the bench were observed. Leaks were associated with the inability to detect the patient's inspiratory effort or autotriggering. No single ventilator was able to adequately ventilate the 6 paediatric profiles. Only few ventilators were able to ventilate the profiles simulating the youngest patients.

A systematic paediatric bench evaluation is recommended for every ventilator proposed for home ventilation in order to detect any dysfunction and to guide the choice of the appropriate ventilator for a specific patient [2].

1 Fauroux B, Guillemot N, Aubertin G, et al. Physiologic benefits of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular diseases. Chest 2008; 133: 161-168.

2 Fauroux B, Leroux K, Desmarais G, et al. Performance of ventilators for noninvasive positive pressure ventilation in children. Eur Respir J 2008; [Epub ahead of print]

POSTERS

English

-2- SAFETY SURVEY OF VENTILATOR-DEPENDENT PATIENTS WITH NEURO-MUSCULAR DISEASE. HOW TO DO AND HELP CARE PROVIDERS IN NON HOSPITAL SETTINGS.

*KIENY P. , DE LATAILLADE F., RANDRIANARISON F.** ,MAHE J.Y**. CRF AFM La Forêt 49000 Saint Georges sur Loire ** centre marin de Pen Bron 44420 La Turballe*

Introduction : following acute care unit discharge, patients with neuromuscular diseases who underwent tracheotomy and need ventilatory assistance often meet trouble when it comes to find suitable facilities. This also proves to be true when they are looking for a relief stay, or a resting place outside of the family circle. Complexes which might take them in often put security matters forward to back up an unfavourable answer. Such a situation appears to be quite paradoxical, at a time when many of these patients live at their home*, at least on a temporary basis. Two rehabilitation centres accustomed to this population have listed the requirements involved when it comes to ensure security concerns.

Objective : the aim of the study was to see whether each of the two centres provide such requirements, as indexed in a check-list, and then to convert the document in an effective watch tool.

Materials and method : the check-list was built upon the staffs' professional experience, and is in accordance with medical demands (**). It is made up of 19 items, split up into 3 domains dealing with : 1- Equipment inspection 2- Staff's competence and teams' organization 3- Data from the medical follow-up and their file access. The study involved 18 patients.

Results : a total of 442 items has been filled up. 76 % (N = 261) are positive, and in particular the nearness of those related to emergency situations (manual inflator, suctioning device, qualified staff). 21% (N = 74) of the criteria are negative. Item 3 proved to be validated in a mere 28% of the cases. One will chiefly retain : lack of checking of circuit tightness (5 cases), lack of certainty that any part of respiratory device would go over the wheelchair (6 cases), or inappropriate water traps height (5 cases). Emergency alarm system was ineffective in 2 cases, and safe breathing time length without mechanical ventilation is unknown in 5 cases.

Discussion : breaches of security rules as shown by the present study confirm the usefulness of the action that was undertaken. Such an action meets the patients' safety demands. At this point, literature data remain scarce regarding this specific care level, positioned between acute care and home-staying*.

Conclusion : the present work leads to stress the awareness and training of the entire workforce on contact with the patients. Usefulness and pertinence of our check-list are to be reinforced in additional institutional settings. * Current issues in home mechanical ventilation, Lewarsky JS, GayPC, Chest. 2007; 132(2):671-6 August **Respiratory Care of the patients with Duchenne Muscular Dystrophy: ATS Consensus Statement. Americ Jour of Res and Crit Care Med. 2004; Vol 170. pp. 456-465,

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-3- LIKE EVERYBODY ELSE

A PHENOMENOLOGICAL ANALYSIS OF ADULT LIFE WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE 2

Madsen Anny
Occupational therapist, MPH
Rehabiliteringscenter for Muskelsvind
Bernstorffsvej 20
2900 Hellerup

Background : There is only limited knowledge of how adult life with severe physical handicaps is lived and experienced. These years, more and more children with neuromuscular diseases are reaching adulthood due to intensive and improved treatment of sequela when they grow up. The collection of knowledge of the first generation living with severe handicaps is essential in order to provide coming generations of adults suffering from spinal muscular atrophy (sma2) with information about this disease and to offer them qualified guidance.

Objective : The objective of this dissertation is to illustrate how adults suffering from sma2 themselves perceive their lives and how they find purpose and meaning in life.

Material and methods: The dissertation is based on a qualitative phenomenological research design and semi-structured interviews of six people over the age of 18 suffering from genetically verified sma2. In the analysis, which takes its point of departure in phenomenology and the perspective of everyday life, Schutz's concepts of life world and common sense world, Goffmann's theory of stigma and social exchange, and the WHO's international Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) are employed.

Results : Despite their severe physical handicaps the participants in this study feel like ordinary people, and they wish to be seen like everybody else. People who do not know them often meet them with preconceived notions and have no expectations of their abilities. The participants in this study are using different strategies in order to counter this stigmatisation so that the meeting with the stranger is not dominated by their handicaps. They are content with their bodies and looks, but they fear losing hand function and having to use a respirator. If they have a respirator, this quickly becomes a natural part of their everyday life - a common sense approach, like does having 24-hour assistance. The two most important areas are relationships and work. Some of the participants live in long-term relationships with non-handicapped people. Many do voluntary jobs or work in sheltered jobs, even some of those without hand function work. What matters to them is not the job itself, but having a structured day, belonging, having something to do and showing that they are capable. In spite of the fact that work is considered to be of central importance, they have not completed the educations they have started. The cause is assumed to be a negative process starting with the lack of expectation that they will complete any education held by both close relations and society. The participants feel that it is quite natural to ask others for assistance, but there seem to be indications that they are not fully aware of the rules of social exchange, which may lead to problems in the social sphere.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-4- HOW WELL DOES FUNCTIONAL ABILITY CORRELATE TO MUSCLE STRENGTH IN SMA II ?

Steffensen Birgit, Werlauff Ulla

A survey on the Danish population of people with SMA II > 18 years and assessed with the Hammersmith motor function scale, EK scale compared to muscle strength measured with MMT and dynamometer.

bist@rcfm.dk

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-5- Are fatigue and pains in Facioscapulohumeral muscular dystrophy characteristic features ?

Bertelsen Susanne, Steffensen Birgit

A study on self reported fatigue and pain among patients with FSHD compared to healthy controls.

sube@rcfm.dk

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-6- HOW DO WOMEN WITH DIFFERENT DEGREES OF DISABILITY DUE TO NEUROMUSCULAR DISORDERS SOLVE THEIR PROBLEMS WHEN USING STANDARD TOILETS ?

Werge Birgit, Kristensen Bente

biwe@rcfm.dk

This study is based on a questionnaire sent to all female patients (n=900) registered with RehabiliteringsCenter for Muskelsvind to explore the size of the problem and the patient's individual solutions.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-7- HOW TO CHOOSE YOUR WHEELCHAIR ? CONSIDERATION OF POSITIONING, ENVIRONMENTAL FACTORS AND LIFESTYLE

*Dr CARPENTIER Alain
CHENET Guillaume, occupational therapist,
Association des Paralysés de France (French paralysis foundation)
Centre Marc Sautelet
64, rue de la Liberté - BP 20119
59652 VILLENEUVE D'ASCQ CEDEX – France
alain.carpentier@crf-marcsautelet.com*

Whether manual or electric, a wheelchair should not be considered solely as a technical aid to compensate for an inability to walk. It should promote autonomy by meeting the person's needs as fully as possible. It is therefore impossible to choose a wheelchair without addressing a number of observations and questions.

A less-able person who is in the process of acquiring a wheelchair is part of a triangle made up of him/herself, the doctor and the occupational therapist.

Any search should start with a precise clinical assessment and with a clear description of the patient's needs.

The occupational therapist should therefore analyse the less-able person's needs in terms of movement and functional activities, but also with regard to anthropometric data and an assessment of daily (socio-professional or educational) activities.

These observations will have an influence on wheelchair choice as all wheelchairs have different characteristics: manual or electric; multi-position or stand-up kit; lift included or not; choice of battery power or a lighting kit; advantage of environmental control potentially being included etc.

During the entire wheelchair choice process, we strive to maximise the wheelchair's qualities in order to meet the following criteria: autonomy of movement and transfer; comfort; safety; anthropometry respected; access to the environment; appearance; low weight; solidity; durability; cost; adaptability of the components; and transportability.

A practice phase stems directly from the choices made and the specifications drawn up with the future user. This practice phase should be completed using a wheelchair that corresponds to the initial recommendations as far as possible. It should take place over several consecutive days and cover normal daily activities in order to check that the wheelchair is appropriate. This practice phase then leads into the final recommendations for the wheelchair choice.

The quotation provided by the vendor (chosen by the patient) should include all of the elements set out by the occupational therapist and the patient him/herself. Most of the time, the French national health service bears part of the cost, and it is necessary to fill out a 'prior agreement' form for the patient's state health insurance. If this does not cover the full cost, a medico-social case is made to the MDPH (departmental establishment for disabled people) to request funding.

Once these prior requirements have been dealt with, the occupational therapist will make the final adjustments to the wheelchair when it is delivered. To conclude, choosing a wheelchair often involves making a compromise, but it is important that it meets the needs and desires of the person who will be using it every day as far as possible, and that it is preceded by an exhaustive medico-technical assessment.

-8- ENVIRONMENTAL CONTROL

DANIGO Thierry - Occupational therapist

Association des Paralysés de France (French paralysis foundation)

Centre Marc Sautelet

64, rue de la Liberté - BP 20119

59652 VILLENEUVE D'ASCQ CEDEX – France

Environmental control can be used from bed or from a chair and offers less-able people the possibility of using their electrical equipment remotely. It can be used for safety (call button), but also for comfort (lighting, air-conditioning, doors/shutters etc.), leisure (TV, DVD, music, computer, page turner etc.) and communication (phone, voicemail etc.).

Environmental control devices use infrared or radiofrequency technology. They can be autonomous (electronic interfaces), computer-driven (software) or integrated into an electric wheelchair control panel.

Modes of access can be direct (using a press keypad), via the intermediary of adapted commands (switches validating the commands) or by vocal command.

In order to choose the right equipment, a qualified occupational therapist is required, as is an assessment and comparative trials performed where the person lives.

The equipment should take account of the progression of the disease or disability, and can be funded as compensation for the disability by departmental establishments for disabled people (MDPHs).

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-9- CHILDREN WITH A TYPE II SPINAL MUSCLE-ATROPHY (SMA) OFTEN LACK OPPORTUNITIES TO PLAY AND TO INTERACT WITH OTHERS DUE TO THE SERIOUSNESS OF THIS DISORDER.

van den Hauwe Marleen

Physical therapist (Neuromusculaire ref. centrum)

UZ. Gasthuisberg Leuven

Belguim

marleen.vandenhauwe@uz.kuleuven.ac.be

Nevertheless this interaction in play is essential for their psychomotor and social development.

The Caster-car was developed to overcome this problem. It was especially designed for type II SMA children starting from the age of one and a half to the age of six. The car consists of a tailor made sit orthese to insure a maximal trunk support with three small wheels attached to it. In order to prevent contracture from the knee, the child is positioned in long sit.

Because the romp is fully supported, only little muscle strength is needed to obtain more function out of the upper extremities and allows the children to interact in play.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-10- EVALUATION OF THE EFFECTIVENESS OF A PSYCHOEDUCATIONAL ON-LINE PROGRAM TAILORED TO PARENTS OF CHILDREN AND TEENAGERS WITH NEUROMUSCULAR DISEASE.

Amayra Caro, I. , López Paz, J. F. , Lázaro Pérez, E. Y De la Cruz Beldarrain, A.

Department of Psychology. Faculty of Philosophy and Science of Education. University of Deusto (Bilbao).

Objective: The aim of this project is to study the use of new technologies on the psychological area, specifically this research try to improve the quality of life in a group of parents with children and teenagers with a neuromuscular disease.

Method : A web site has been created (www.neuromuscular.deusto.es) in which visitors, can find in the free area, a lot of heterogeneous information related with the neuromuscular diseases. In the restrict area there is a on-line psychological programme which includes, on one hand, chats sessions with small groups of parents whom can meet with the psychologist and where it is going to apply adjuvant psychotherapy and on the other hand, an individual and on-line psychological programme. This programme includes a series of psychosocial exercises: self-esteem, cognitive-conductual techniques, family and communication and coping with the neuromuscular disease.

Thirty-six participants are evaluated in clinic group and the same number in the control group, in two occasions: before and after the application of the psychological programme. The effectiveness of this programme is assessed with a quantitative evaluation : Beck Depression Inventory, State-Trait Anxiety Inventory, Family Clime Scale, Questionnaire on Resources and Stress for Families with Chronically ill or Handicapped Members, Ways of Coping Checklist; and qualitative evaluation: a semistructure questionnaire.

Conclusion : An exhaustive analysis of this pre-post assessment is going to be necessary in order to know if the psychological programme is effective and if it could be a help tool for this type of population.

Esther Lázaro

Proyecto Deusto de Enfermedades Neuromusculares

Directores: Imanol Amayra y Juan Francisco López

Psicólogos investigadores: Esther Lázaro y Arkaitz de la Cruz

Universidad de Deusto

Dpto de Psicología FICE

Avda Universidades, 24

48007 Bilbao (Spain)

proyectodeusto@yahoo.es

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-11- EVALUATION OF THE EFFECTIVENESS OF A PSYCHOEDUCATIONAL ON - LINE PROGRAM DIRECTED TO CHILDREN AND TEENAGERS WITH NEUROMUSCULAR DISEASE.

Amayra Caro, I. , López Paz, J. F. , De la Cruz Beldarrain, A. y Lázaro Pérez, E.

Department of Psychology. Faculty of Philosophy and Science of Education. University of Deusto (Bilbao).

Key words: Quality of Life, Neuromuscular, Child, Psicoeducational, On-line intervention.

Objective : The aim of this study was to evaluate the effectiveness of a Psychoeducational On- Line Program for the improvement of the Health related Quality of Life in children and teenagers with neuromuscular disease.

Method : 15 subjects of the province of Bizkaia (Basque Country) with some type of neuromuscular disease and with ages (included) between 7 and 17 years, took part in the project throughout the year 2007.

There was realized an evaluation of the subjects, before the application of the program, for which the following psicosocial variables were valued: Health related Quality of Life, Self-esteem and Coping Strategies.

The children of between 7 and 12 years, were evaluated with the following questionnaires: Questionnaire for the measurement of the Health related Quality of Life in children and teenagers "KINDL" (checked Version) and the Questionnaire for the Evaluation of the Self-esteem in Primary Education "A.EP".

The subjects between 13 and 17 years were assessed, with another ones: "KINDL" (checked Version), the Scale of Coping for Teenagers "ACS" and the questionnaire Autoconcept Forms(Trains) 5 "AF5".

The Program consists of ten sesiones constructed by different topics, with activities directed to developing and promoting Self-esteem, Social Abilities and Strategies for the Resolution of Problems. When the program finished we will evaluate again the subjects in order to value possible differences for the studied variables.

Conclusion : Expecting the results of the study, we trust in the approach of an psychosocial on line intervention as a valid alternative to the traditional procedures, due to the physical limitations of the affected ones and as a way to improve their quality of life and of their parents.

Esther Lázaro

Proyecto Deusto de Enfermedades Neuromusculares

Directores: Imanol Amayra y Juan Francisco López

Psicólogos investigadores: Esther Lázaro y Arkaitz de la Cruz

Universidad de Deusto

Dpto de Psicología FICE

Avda Universidades, 24

48007 Bilbao (Spain)

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-12- QUALITY OF LIFE OF ADOLESCENTS WITH NEUROMUSCULAR DISEASES : HERE'S WHAT THEY SAY

KEYWORDS

Quality of life, neuromuscular disease, physical impairment, disability

VUILLEROT Carole¹, ECOCHARD René², HODGKINSON Isabelle¹ and BERARD Carole¹

¹ Hospices Civils de Lyon, Department of Paediatric Rehabilitation, Pierre-Bénite, F-69495 ; INSERM U 864, xxx France

² Hospices Civils de Lyon, Service de Biostatistique, Lyon, F-69424, France ; Université de Lyon ; Université Lyon I, Villeurbanne, F-69622, France ; CNRS ; UMR 5558, Laboratoire Biostatistique Santé, Pierre-Bénite, F-69495, France.

Corresponding author : Vuillerot Carole

Objective - To day, little is known about quality of life of adolescents with neuromuscular diseases or the factors that influence it. We searched whether physical impairment, physical disability, medical complications, and rehabilitation training are predictors of low QoL.

Methods - Motor function, health, orthopaedic status, and rehabilitation were assessed in 43 adolescents with neuromuscular diseases (age: 13.8± 1.7; sex ratio 2.9/1). Quality of life was measured with the French VSP-A (Vécu Santé Perçu par l'Adolescent), a validated health-related quality of life self-perception test. A multiple linear mixed regression related quality of life to impairment, disability, and respiratory status. Comparisons were made with data obtained from an age/sex matched healthy population.

Results - On the average, the VSP-A scores in diseased adolescents were i) similar to those of the healthy population as regards vitality, body image, relation ship with parents, friends, psychological and physical well-being; ii) higher as regards school performance and relationships with teachers; iii) lower as regards leisure activities (). Physical disability and physical impairment were not significantly associated with seven out of the nine domains but scores for leisure activities and vitality were significantly associated with physical impairment (). Adolescents with ventilatory support did not express lower scores than non-ventilated ones (67.7% +/- 11 vs. 62.9%+/-15, p=0.39).

Conclusions - These surprising results should question our medical, educational, and rehabilitation practices. In most considered aspects, QoL was not associated with physical impairment; it is probably determined by other psychological, familial, and environmental profiles of these adolescents.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-13- LEISURE AND REHABILITATION AT THE BEACH FOR NEUROMUSCULAR PATIENTS

SALICIO David – Hôpital Marin - Hendaye

Balneotherapy is an ideal medium for neuromuscular patients. We found that patients suffering from myopathy do not like to spend all of their time in a much medicalised structure, therefore in our establishment we include to the rehabilitation by balneotherapy treatment a more ludic approach on the beach. Here, we show the results of a study carried out over several years and that is still ongoing.

This multidisciplinary work takes places within the framework of “Handi Plage” (beach with access facilities for disabled people) by sea bathing, and involves educators, leaders, the care team (doctors, nurses and auxiliaries) and the rehabilitation team (psychomotor-therapists, occupational therapists, physiotherapists etc.).

It allows a friendly, sea-mediated approach of care, so that the person may keep or get some autonomy, independence, and last but not least, enjoyment.



-14- TECHNICAL POSTURE AIDS IN NEUROMUSCULAR DISEASES

SALICIO David – Hôpital Marin - Hendaye

Posture is our body's means of self-expression; it is also a way to facilitate relationships with the others and the environment.

In neuromuscular patients, posture is altered by muscle wasting, and daily activities then require the use of wrong attitudes to be achieved.

We aimed to show that these various compensatory strategies used by patients are not necessarily beneficial from an orthopaedic and functional point of view, and consequently suggested various sets of technical aids, and exercises based on postural patterns in order to improve balance and facilitate functional movement (although we were conscious that to enable it, certain compensatory strategies must sometimes be respected). We aim to help patients by delaying wrong attitudes, with the help of braces to straighten the trunk and/or meticulous installation both in chairs and in bed.

In this poster, we want to show all the aspects that must be considered to best achieve our aims: considering pressure points; guiding correct movement without the patient feeling enclosed or stuck in a brace; facilitating the work of healthy and/or deficient muscles; and therefore facilitating relationships with friends and family, and the accomplishment of daily tasks.

Conclusion: interdisciplinary work is compulsory for a person to be correctly positioned at various times (lying down, sitting, upright), and above all requires constant interaction and communication with the patient him/herself. Installation must be simple enough to reproduce, and comfortable to be accepted by the person and always experienced positively.



-15- TO WHICH DEGREE ARE PEOPLE WITH MYOTONIC DYSTROPHY FOLLOWED WITH REGULAR PHYSICAL EXAMINATIONS AND PHYSIOTHERAPY IN THE HEALTHCARE SYSTEM IN DENMARK – AS RECOMMENDED IN THE SCANDINAVIAN CONSENSUS PROGRAM ?

Fløytrup Ida, physiotherapist, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Denmark

Background : Myotonic dystrophy is the most common inherited muscle disorder characterized by myotonia with dystrophic involvement of muscles and other multisystem manifestations. MD is associated with cardiological manifestations as conduction defects, tachyarrhythmia and cardiomyopathy as well as a variety of ocular manifestations of which the distinctive myotonic cataract is one.

The Scandinavian consensus program on Myotonic Dystrophy was developed to standardize treatment and physical examinations in different areas of health conditions related to Myotonic Dystrophy.

The program is planned to be presented during 2008.

Purpose : The focus in this study was to investigate to what extend persons with Myotonic Dystrophy in Denmark are followed with regular physical examinations by the medical doctor (neurologist, cardiologist, ophthalmologist and respiratory function). Furthermore the patients were asked whether they were trained by a physiotherapist, whether they felt fatigue during the day and whether they had impairment of memory.

Method : The questionnaire was given to a study group of 24 adults with Myotonic Dystrophy, type 1 – genetically verified. Eleven men and thirteen women aged 28 – 56 years. The patients were diagnosed within the previous 5 years.

The questionnaire was answered by 21 of 24 participants during a seminar in which the study group and relatives participated.

Results and conclusion : The results show that the recommendations in the Scandinavian Consensus Program on Myotonic Dystrophy are not being followed in Denmark concerning annual check-ups by the medical doctors – only 18% to 50% are seen by a neurologist, a cardiologist and by an ophthalmologist every year. Less than 50% of the group attended any kind of physiotherapy.

Key Words : Myotonic Dystrophy, physiotherapy, physical examinations, fatigue

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-16- HOW IS MUSCLE STRENGTH AND FUNCTIONAL ABILITY RELATED TO SMN2 COPIES IN PERSONS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY II ?

Werlauff Ulla, Berthelsen Susanne, physiotherapists, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Denmark

Background : According to the diagnostic criteria there are three types of Spinal muscular atrophy (SMA) based on clinical criterias: Type I – (nonsitters), type II (sitters) and type III, (walkers).

Studies have indicated that there is a correlation between the number of SMN2 copies and the severity of SMA, although the number of SMN2 copies cannot be expected to provide an individual prognosis.

Aim : The aim of this study was to examine whether any of the following functional measurements: HFMS, Brooke, MRC, EK and FVC correlated with the number of SMN2 copies in the Danish population of adult persons with SMA II.

Methods : All persons \geq eighteen years ($n = 37$) registered with RehabiliteringsCenter for Muskelsvind with a diagnosis of spinal muscular atrophy II (clinically and genetically confirmed) were invited to participate in a thoroughly physical examination where strength and physical functions were measured with FVC, HFMS, EK, Brooke upper limb scale and MMT scored as MRC.

MRC score was transformed to a ten point scale and both the overall percentage and the percentage for the upper limbs were calculated. FVC was registered in millilitres and the percentage of reference value was calculated.

Results : Twenty nine persons participated in the study. Two persons had two SMN2 copies, twelve persons three SMN2 copies and thirteen persons four SMN2 copies.

The persons ($n=2$) with two SMN2 copies had the minor muscle strength in the upper limbs measured with MRC, but not when overall muscle strength was calculated. There was no difference between the persons ($n=12$) with three SMN2 copies and the persons ($n=12$) with four SMN2 copies when measured with HFMS, MMT and Brooke upper limb scale, EK-sum and FVC. Neither of the physical measurements correlated with the number of SMN2 copies.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-17- URINATING WHEN AWAY FROM HOME. PROBLEMS AND SOLUTIONS FOR WOMEN WITH NEUROMUSCULAR DISEASES

Kristensen Bente, Werge Birgit, physiotherapists, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Denmark.

People with neuromuscular diseases often have problems using public standard toilets, such as difficulty getting on and off the toilet, opening and closing doors and climbing stairs. Women have more problems since they cannot use a standard urinal bottle to urinate. Furthermore, many wheelchair dependent women also need practical help to be transferred to the toilet and dressed. These difficulties could inhibit participation in life outside their homes and quality of life in general.

The purpose of the study was to study the extent of problems using public standard toilets in the female population with neuromuscular diseases registered with RehabiliteringsCenter for Muskelsvind.

A questionnaire was developed and sent out to 857 women above the age of six.

The questionnaire included questions about physical abilities, the need for help at the toilet, experienced limitations in using standard toilets and its influence on participation in activities outside the home, their own models of solutions of their problems and a VAS-scale for grading their perception of the problem in their daily life.

The questionnaire was returned by 626 women (73%). The women were divided in three groups according to their physical abilities. The "wheelchair dependent group" was 147 women who were 100% dependent on powered wheelchair and many were also dependent on practical personal help. The "medium dependent group" was 240 women who were able to walk to some extent. They had difficulties with climbing stairs, opening doors and/or getting up from toilet seats. The "independent walking group" was 241 persons, who were able to walk independently, climb stairs and use standard toilets.

The women were asked to indicate the size of the problem on a VAS-scale. In the wheelchair dependent group 67% scored between 5 and 10. In the medium dependent group 43% of the women scored between 5 and 10 and among the independent walkers 7% of the women scored between 5 and 10.

The women were asked how many hours they managed without visiting a toilet. In the wheelchair dependent group 44% indicated 4 hours or more (range: 4 -18). In the medium dependent group 19% indicated 4 hours or more (range: 4-8) and among the independent walkers 4% indicated 4 hours or more (range: 4-8).

The results showed that using standard toilets was a considerable problem among women with neuromuscular diseases and that it had a negative influence on their quality of life because they refrained from activities outside their homes. It was a physical strain not to be able to drink sufficiently, to retain urine for extended periods and it was a mental pressure always having to plan, where to use a toilet and to be dependent on help.



-18- SELF REPORTED FATIGUE AND PAIN COMPARED TO PHYSICAL ABILITIES IN PATIENTS WITH FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY AND THEIR HEALTHY RELATIVES

Bertelsen Susanne, physiotherapist, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Denmark.

Fatigue and pain in muscles and joints are frequently reported by patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) attending RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (RCfM). The purpose of this study was to examine, whether this was a general feature in our patients with FSHD, and whether these symptoms were more severe compared to those of their healthy relatives and related to degrees of physical abilities.

A questionnaire on location and severity of pain, severity of fatigue and physical abilities was constructed. The questionnaire was distributed to all patients with FSHD (n=92) registered with the RCfM and a copy of the questions on location and severity of pain and fatigue was enclosed for a selection of healthy relatives (n = 32).

In all 69 patients (75%) (f 40, m 29) and 26 healthy relatives (f 19, m 8) responded.

Mean age of the patients was 47 (range 9-84) and mean age of the relatives was 41 (range 22-65).

85% of the patients could walk indoors, 47% could also walk safely outdoors. 30% could get up from the ground by themselves. 20% could run or climb stairs without using rails.

Severity of pain was significantly higher among the patients compared to their healthy relatives. The locations and frequencies of pain were different in patients and relatives. Patients most often reported pain in shoulders, whereas the healthy relatives most often had back pains. Self reported fatigue was significantly higher among the patients compared to their relatives.

There was no correlation between loss of function and pain or loss of function and fatigue, indicating that perception of fatigue or pain was not related to the degree of disability.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-19- HOW WELL IS FUNCTIONAL ABILITY RELATED TO MUSCLE STRENGTH IN SPINAL MUSCULAR ATROPHY II ?

Werlauff Ulla, physiotherapist MSc, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, Denmark

Background : Spinal muscular atrophy (SMA) is an inherited neuromuscular disease characterized by degeneration of the spinal cord motor neurons. According to the diagnostic criteria there are three types of SMA.

The clinical spectrum ranges from massive hypotonia and weakness to only mild weakness. The severity of weakness generally correlates to age of onset. SMA II is thus characterized with an onset from six months of age and the ability to sit independently.

Physical function in SMA II is assessed with a number of scales such as Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS), EK scale, Brooke upper limb scale and manual muscle test (MMT) recorded as MRC and dynamometric measure.

Aim : The aim of this study was to investigate how functional ability assessed with HFMS and EK related to muscle strength measured with MMT and dynamometer in the Danish population of people with SMA II \geq 18 years.

Methods : All persons \geq eighteen years ($n = 37$) registered with RehabiliteringsCenter for Muskelsvind with a diagnosis of SMA II (clinically and genetically confirmed) were invited to participate in the study. The participants were assessed with HFMS, Brooke, EK, MMT and a hand-held dynamometer (Citec).

MRC score was transformed to a ten point scale and the overall percentage of muscle strength (40 muscles), the percentage of muscle strength for the upper limbs (16 muscles) and the percentage of muscle strength for the elbow flexors were calculated. Dynamometry was measured bilaterally at elbow flexion, elbow extension and the grip.

Correlation was calculated with Spearman Rank order correlation coefficient at a significant level at 0.01.

Results : Twenty nine persons participated in the study.

Eighteen persons couldn't perform any task on the Hammersmith scale and scored zero. Eight persons hadn't enough muscle strength to overcome the threshold from the dynamometer.

There was a significant relationship between functional ability and muscle strength. The strongest relationship was found between EK and MRC upper limbs, EK and MRC overall and EK and Brooke upper limb scale.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-20- MFM AND TRAINING :

Girardot Françoise, PT

Bérard Carole, MD

Hospices Civils de Lyon, L'Escale

www.mfm-nmd.org.

Introduction :

The Motor Function Measure (MFM) scale is validated to estimate the evolution of the motor capacities of patients with neuromuscular diseases. The MFM is translated into several languages (French, Spanish, English or Portuguese). The MFM gives a precise, objective and reliable evaluation of the evolution of patients. To be trained in the use of the MFM guarantees a good use of the tool. To complete the MFM, it is imperative to get a copy of the user's manual downloadable from the web site www.mfm-nmd.org.

Different initial training's methods :

- Read attentively the user's manual. You may ask a CD with the 32 items performed by valid subjects (contact francoise.girardot@chu-lyon.fr)
- Train with experimented peers
- Participate at a one-day training session
- In all cases : Pass the MFM with at least 2 patients before inclusion scores in clinical research

Once a year, control your scoring :

- with peers
- with video clips on the web site www.mfm-nmd.org.

"Instructional course" gives information about MFM during congress : EACD July 2008 Croatia, AACPDm September 2008 USA

Program of a one-day training MFM :

After an introduction on the validation study about children and adults between 6 and 60 years, the MFM with its 32 items and 3 dimensions is presented. The user's manual with the details of scoring of each item and the calculation of MFM total and dimensional scores are introduced. The MFM user's manual is given to each participant.

The second part of the course consists of learning-by-doing: video films of items viewing children or adults with neuromuscular diseases are scored by the participants. Each example is discussed.

During the third part of the course some results of studies concerning MFM are given. The international database collecting all the results of the MFM is presented.

A test of training's validation is proposed to the participants. The success in this test recognizes the user's skills. 90 % of the therapists are received at the test.

Conclusion :

The clinicians appreciate the training courses where many exchanges between professionals take place. The MFM is a dynamic tool. Professional's comments allow to improve the User's manual and is an essential contribution for further editions.

The training courses are inspired by the training courses given by Mary Lane with the GMFM for cerebral palsied children.

A self training CD MFM is in progress and will complete the current possibilities of training.



-21- SPECIFICATIONS FOR OPTIMAL SECONDARY SCHOOLING IN FRANCE

*MAZET Odile, BERTHEZENE Dominique,
SESSAD FONDATION RICHARD,
10 rue de la pouponnière, 69110 VILLEURBANNE*

In order to guarantee maximum success, it is necessary – and even essential – to take into account the difficulties experienced by the young patient, the school's architecture and how it is organised. Tailored questions and possible answers are presented.
(poster presented as an interactive multimedia support)



-22- KIDSCREEN QUESTIONNAIRE IN NEUROMUSCULAR DISEASE'S CHILDREN

Medina J¹, Rodríguez N¹, Fagoaga J², Febrer A³.

- 1. Medicine specialist in Rehabilitation*
- 2. Physioterapist*
- 3. Head of the Service*

Rehabilitation Department. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

INTRODUCTION : We administered a quality life questionnaire, the Kidscreen, to children with neuromuscular diseases. The Kidscreen questionnaire quality of life has been elaborated in different languages, including Spanish, and can be administered to healthy children and adolescents or to patients with chronic pathology.

It has ten dimensions to evaluate: Physic well-being, Psychological well-being, Mind condition, Autoperception, Relationship with parents and family life, Friends and social support, Autonomy, School environment, Social rebound, Economic recourses.

PATIENTS AND METHOD : The Kidscreen quality life questionnaire has been administered to 33 children. Aged 8 to 18 years. Basically Duchenne's Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy diseases. 85% males. 13% with psychological treatment. 70% non-walking. 35% obese. 61% with mild social-economic level.

We have employed SPSS basis of data, and statistics method T-student and ANOVA.

RESULTS : We have compared the results of our children with the results of healthy Spanish children. Physic well-being is the only dimension where our patients have worst results, with clinical significant differences with healthy Spanish children and adolescents. The rest of the dimensions have similar points as healthy children, even with best results in autoperception, relationship with parents and school environment.

There are not differences between sexes, walking and non-walking children, and obese and non-obese children.

We have detected very low punctuations in some of the patients, so the questionnaire can help to detect risk situations and specific problematic areas in these children.



-23- OCCUPATIONAL THERAPY. ACCESSIBILITY AND DEPENDENCY

Pousada García, T, Cousillas Ramos, E*, Ávila Álvarez, A**, Viana Moldes, I**, Vilaboa de la Rosa, C*, Bouvy Sidaine, J.L**

** Galician Association against Neuromuscular Diseases (ASEM Galicia)*

*** Faculty of Health Sciences: Diploma in Occupational Therapy at the University of La Coruña (Galicia – Spain)*

The Galician Association against Neuromuscular Diseases (ASEM, Galicia), as an association of those affected and relatives, aware that the loss of functional capacity leads to a loss of personal autonomy, and therefore, of a quality of life, has designed the project “Occupational Therapy. Accessibility and Dependency”.

In 2006, a collaboration agreement was signed to develop the project with the Faculty of Health Sciences: Diploma in Occupational Therapy at the University of La Coruña. The aim here is to increase the level of the user’s personal autonomy through the intervention of occupational therapy, on their surroundings. In this manner, it is possible to increase their personal satisfaction, improving the quantity and quality of actions that can be carried out on an individual basis.

This experience is innovative, having the effect of normalizing and providing training for those affected, for relatives and students in Occupational Therapy, an option not provided by the public socio-sanitary services, offering considerable expectations.

In order to achieve this goal, a global study of the person affected is conducted, from the viewpoint of Occupational Therapy (OT), taking the following into account:

1. The functional capacity of the person and his or her skill in developing areas of occupational performance: activities in day to day life, instrumental activities of living, education, work, social participation, leisure and free time.
2. The needs of the helper to carry out their work.
3. Evaluation of the surroundings: personal, physical, social and cultural, while noting any architectural barriers or physical impediments in the home, in transport, at school and in the work place.
4. The systematic analysis of aspects involving a hindrance to the integration and normalized access for the user.

The proposal is implemented as follows :

- **Selection of the evaluation instruments and drafting a data record file:** taking into account the specific nature of this pathology, the concept of an independent life and the needs of the main carer.
- **Coverage of the campaign and selection of the participants:** a circular for all users in the province of A Coruña, with general information on the project, as well as by telephone contact.
- **Interviews and house visits:** each week, the OT provided by ASEM Galicia, accompanied by a student on practicals, an interview with a user at home and global study.
- **Design and drafting of an individualized adaptation plan**
- **Monitoring and follow-up:** reevaluation of the plan involving intervention, on-going assessment of the user and relatives.
- **Data analysis and drafting conclusions:** enquiry on the satisfaction of users, relatives and students.

In February 2008, 17 interventions were carried out, with satisfactory results.
Vilaboa de la Rosa, C. asemga@teleline.es Calle Párroco José Otero 6, bajo
36206 VIGO (PO) – Spain

-25- KIDSCREEN QUESTIONNAIRE IN NEUROMUSCULAR DISEASE'S CHILDREN

Medina J¹, Rodríguez N¹, Fagoaga J², Febrer A³.

4. *Medicine specialist in Rehabilitation*

5. *Physioterapist*

6. *Head of the Service*

Rehabilitation Department. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

INTRODUCTION : We administered a quality life questionnaire, the Kidscreen, to children with neuromuscular diseases. The Kidscreen questionnaire quality of life has been elaborated in different languages, including Spanish, and can be administered to healthy children and adolescents or to patients with chronic pathology.

It has ten dimensions to evaluate: Physic well-being, Psychological well-being, Mind condition, Autoperception, Relationship with parents and family life, Friends and social support, Autonomy, School environment, Social rebound, Economic recourses.

PATIENTS AND METHOD : The Kidscreen quality life questionnaire has been administered to 33 children. Aged 8 to 18 years. Basically Duchenne's Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy diseases. 85% males. 13% with psychological treatment. 70% non-walking. 35% obese. 61% with mild social-economic level.

We have employed SPSS basis of data, and statistics method T-student and ANOVA.

RESULTS : We have compared the results of our children with the results of healthy Spanish children. Physic well-being is the only dimension where our patients have worst results, with clinical significant differences with healthy spanish children and adolescents. The rest of the dimensions have similar points as healthy children, even with best results in autoperception, relationship with parents and school environment.

There are not differences between sexes, walking and non-walking children, and obese and non-obese children.

We have detected very low punctuations in some of the patients, so the questionnaire can help to detect risk situations and specific problematic areas in these children.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-26- THE MOTOR FUNCTION MEASURE TO ASSESS THE DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY'S MOTOR DETERIORATION.

BERARD Carole, GIRARDOT Françoise, VUILLEROT Carole, PAYAN Françoise et FERMANIAN Jacques

Abstract :

The Motor Function Measure (MFM) scale was used to evaluate patients with Duchenne muscular dystrophy (DMD)

Study participants and setting : Patients without medication were evaluated at 3 months for 13 patients (mean age 11y 7 mo; SD 1y 10mo) and at one year for 41 patients (mean age 14y 1 mo; SD 5y 5mo) in a referral center. Twelve patients treated with steroids (mean age 10 y 2 mo; SD 2y 2 mo) were evaluated after one year of treatment and compared with 12 age-matched DMD controls.

Results : In a 3-month period, subscore D1 showed a significant average decrease of 4.7% ($p<0,01$). In a 1-year period, all scores showed significant decreases: D1 4.9% ($p<0,01$), D2 7.7% ($p<0,01$), D3 4.3% ($p<0,03$) and Total Score 5.8% ($p<0,01$). For the 11 walking patients at the beginning of the study, the average value of D1 annual decrease is 26.1%. For the non-ambulant patients, the annual average decrease was 11.8% for D2 and 6.3% for Total Score. A sensitive threshold value for the loss of the ability to walk and a predictive value a year before loss of ambulation could be estimated. In the group of patients treated with steroids, compared to controls, it was evidenced a stabilization of the total score (-0.59 vs. -5.87, $p<0,02$) and dimension D2 (0.98 vs. -8.50, $p<0,01$).

Conclusions : Our preliminary results are promising for the use of the MFM in clinical trials to evidence either deterioration of disease or lack of deterioration induced by therapeutics.

Keywords : Motor function measure; myopathy; Duchenne muscular dystrophy; evaluation; evolution; outcome measure;

Reference : Bérard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J, the MFM study group. A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscul Disord* 2005;15:463-470

www.mfm-nmd.org

body of the abstract: 251 words

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-28- DEVELOPMENT OF A DISEASE SEVERITY SCORING SYSTEM FOR PATIENTS WITH POMPE DISEASE

Marsden D,¹ Berger K,² van der Ploeg A,³ Case L,⁴ Dandrea C,¹ Kishnani P,⁴ Giannini E⁵

- 1) Genzyme Corporation, Cambridge, MA USA.
- 2) NYU School of Medicine, New York, NY, USA;
- 3) Sophia Children's Hospital, Rotterdam, The Netherlands;
- 4) Duke University Medical Center, Durham, NC USA;
- 5) Cincinnati Children's Hospital, Cincinnati, OH USA

Introduction :

A Disease Severity Scoring System (DS3) measures disease burden in patients. It consists of critical health domains, each described by relevant clinical assessment(s) quantified via reliable, feasible methods. DS3s are particularly useful in rare, heterogeneous diseases in which evaluating severity and prognosis is difficult. Properly configured, a DS3 provides inter- and intra-patient comparisons through time across critical organ systems. Development is underway for Pompe disease, a rare, autosomal recessive, heterogenous, neuromuscular disorder.

Description :

A panel of Pompe experts was assembled to identify critical Pompe disease health domains. A broader "Delphi" physician group was consulted to capture standard medical practice(s) for severity measurement within each critical domain. Selected domains were: Cardiac, Respiratory, Proximal Muscle, Physician Reported Outcomes and Patient Reported Outcomes. Within each domain, 1-2 clinical assessments were identified. To test this preliminary model, 9 cases from the Pompe Registry representing a severity spectrum were scored. These results were compared those obtained from the Clinical Global Impression Improvement scale (CGI-I), which indicates change in a patient's illness relative to baseline. Final scale validation will be completed by comparing DS3 results with expert "Delphi group" opinion for multiple patient cases at multiple time points.

Results :

The comparison of the DS3 to the results from a blinded small expert group assessment of the cases using the CGI-I yielded a 0.93 coefficient of correlation, indicating preliminary DS3 consistency with expert opinion, as well as DS3 validity, reliability and relevance.

Conclusion :

Preliminary results indicate the Pompe DS3 model will help standardize disease terminology and highlight key clinical assessments to quantify disease severity. Ultimately this tool will evolve into a universal disease "staging" system where specific medical interventions may be recommended.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-29- PRE- ARTHRODESIS CARING IN SPINAL MUSCULAR AMYOTROPHY

Durand-Broche V. ⁽¹⁾, Madelain G ⁽¹⁾, Robin J.⁽¹⁾

Neuro-pediatric and infantile reanimation department

Raymond Poincare Hospital – Garches - France

Neuromuscular diseases nearly always incur scoliosis partly due to trunk collapse and muscular unbalance.

Very much like idiopathic scoliosis, paralytic scoliosis follow the evolution predicted by Ms Duval-Beaupère.

Spinal muscular amyotrophy affects the whole skeleton muscle structure with orthopaedic and breathing consequences, all the worst since the disease comes early.

The negative evolution of scoliosis at the pubertal peak skyrockets this chronic pre-existing respiratory restrictive syndrome.

From then on, it is more and more difficult to support the trunk. These very criteria will lead to a surgery consultation.

A pre-arthrodesis treatment at hospital will help optimize the mandatory rachis surgery outcome.

Depending upon the surgeon's prescription, this preparation will follow two steps:

1. A traction period by free-halo* during which one stresses the respiratory preparation thanks to the IPPB. The chest expansion increase thus obtained will also help the rachis relaxation and as well as keeping the best respiratory capacity possible.

*A free halo consists in a progressive increase of the pulling by 500g every 2 days until it reaches one third of the total body weight. The halo allows keeping the rotation motion.

This traction period makes it rapidly more comfortable for patients suffering from neuromuscular diseases thanks to a new capacity for movements they were not used to.

It is also the time for the cutaneous preparation which helps decrease the bleeding during surgery.

2. According to the results obtained during the first period, one can complete with a traction-cast that holds the correction whilst the pulling is still going on, thanks to the "ridoires", and which will be more efficient in the thoracic-lumbar area.

These are long terms preparation periods that may last up to 4 or 6 months. They require the family to subscribe to the therapy. The ultimate target is to reach a seated position as comfortable as possible, a stabilized or increased respiratory status and an improved social consideration given to the child.



-30- RESPIRATORY AND ORTHOPAEDIC CARING OF CHILDREN SUFFERING FROM SPINAL MUSCULAR AMYOTROPHY TYPE I bis

Bigué Valérie, Chone Cécile, Durand-Brochec Véronique, Morel-Lelu Sylvie, Noirjean Marie-Hélène.

Spinal muscular amyotrophy (SMA) is a genetic disease, autosomal and recessive, due to motor neuronal degeneration in the spinal cord.

There are 5 types according to the age when it appears and its evolution.

The SMA type 1 bis begins between the age when the child can hold one's head and the age when one can actually remain seated (between 3 and 6 months old). It is revealed by a serious global muscle affection which is particularly acute at trunk and limb upper level.

This important muscle weakness generates :

- Respiratory insufficiency (the abdominal and intercostals muscles affection restrains expansion, creates hypoventilation areas) and a chronic bronchial stasis (inefficient coughing).
- Spinal osteo-articular deformities (scoliosis...), thoracic cage deformities, limb deformities to which are often associated to important and painful muscle tendinous retractions.
- Decrease of the pulmonary and bone growth.
- Gestures and postural incapacities which require heavy installations and adapted technical help .
- Pains (due to osteo-articular deformities, long lasting immobilization and osteoporosis).

The rehabilitation of children suffering from SMA type 1 bis takes into account all the above elements mentioned and must be implemented early and implies 3 main parts :

- A respiratory treatment which consists in compensating the consequences of the breathing deficit and insuring an efficient bronchial drainage.
- An orthopaedic treatment which consists in preventing muscular imbalance and retractions, correcting articular deformities, closely checking day and night devices and preparing arthrodesis treatment at the puberty (which can not be avoided because of how scoliosis deformations can evolve at this stage).
- A functional treatment in order to offer the child the best autonomy possible, thanks to any technical helps.

◇◇◇◇◇◇◇◇◇◇

-31- GLUCOCORTICOID THERAPY IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY; 22 AMBULANT AND NON AMBULANT PATIENTS : FOLLOW-UP, SIDE-EFFECTS AND FUNCTIONAL IMPROVEMENTS.

Fontaine-Carbonnel Stéphanie, André Elisabeth, Vuillerot Carole and Bérard Carole.

*Hospices civils de Lyon, l'Escale, service de rééducation pédiatrique.
Centre de référence Rhône-Alpes des maladies neuromusculaires*

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is the most common muscular dystrophy of childhood. The natural history of the disease is characterised by muscle wasting and loss of walking ability by 9 years of age leading to complete wheelchair dependence with respiratory complication and cardiopathy. Prolongation of walking is one of the major aims of treatment. There is now over 30 years experience of the use of glucocorticoids in Duchenne muscular dystrophy in USA and UK and there is evidence from randomised controlled studies that glucocorticoid therapy in DMD improves muscle strength in the short-term (six months to two years) and delays the lost of ability to walk. Non-randomised studies support the conclusions of other clinical benefits but also identify clinically significant adverse effects of long-term treatment. In France, the introduction of glucocorticoid therapy in DMD date from only few years. A French observatory has been created in 2005 and proposed a agreed protocol of assessment and management to facilitate clinical practice for glucocorticoid treatment in boys with DMD in France.

We describe our population of 22 boys with DMD treated by glucocorticoids in terms of evolution of motor function (MFM), proposed follow-up and observed side-effects. It is the first description of a French cohort of ambulant and non ambulant DMD treated with steroids. According to international data, DMD patients treated with steroids showed a stabilization of the motor function compared with untreated patients.



-32- MYOBASE

www.myobase.org

Bel Christiane, Bidault des Chaumes Annie, Mahaut Isabelle, Orssaud Luc, Bellet Bertrand

Service Documentation de l'Association Française contre les Myopathies, Evry, France Haslin Nathalie

Bibliothèque de l'Institut de Myologie, Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris, France

Myobase which provides access to bibliographic information in the field of myology, is developed by AFM (French Muscular Dystrophy Association) Documentation Center

- **15 000 references in French or English** updated daily
 - Books, journal articles, conference communications....with abstracts in French or English from specialized scientific writers,
 - Full text AFM publications, French law texts, conference abstracts and reports to download,
 - Current information on home page.
- **A wide range of documents in the fields of**
 - **Neuromuscular diseases:** clinics, diagnosis, therapeutics, genetic aspects, scientific and biomedical researches
 - **Motor disabilities:** rehabilitation, social and legal issues
 - **Psychological aspects** of rare genetic disorders
 - **Bioethical aspects** of biomedical research
- **A powerful search engine**
 - **Controlled vocabulary** thesaurus with 6 000 keywords specialized in neuromuscular diseases
 - Search at various levels of specificity due to a hierarchical structure
 - Description of each bibliographic reference with a set of keywords
 - **Links to other databases in the medical field**
 - Access to full text articles via links to Pubmed abstracts
- **A web based tool easy to use**
 - **Basic or advanced searches**
 - **Free access database**
 - **Access to the latest information**
 - updates e-mailed directly to you
 - RSS feeds

-33- MULTIDISCIPLINARY CHECK-UP FOR NMD IN ONE DAY.

Poelma M.J., rehabilitation physician

Rehabilitation Departement of the Maartenskliniek in Nijmegen, the Netherlands.

Children with a neuromuscular disease (NMD) and their parents come to the Rehabilitation Centre of the Sint Maartenskliniek Nijmegen for treatment and advise.

The NMD-team is a multidisciplinary team of specialists who work with children with neuromuscular diseases.

The child and his/her parents come for information and advise:

- about their neuromuscular disease; f. i. information about activities of daily living; special aids such as wheelchairs and other needs.
- about physical therapy treatment; occupational therapy treatment; family care in NMD; air stacking.
- from the rehabilitation physician, the orthopaedic surgeon, the lung specialist; the child neurologist.
- about the possibilities of artificial respiration.
- about diet
- about urinary and bowel problems.

Procedure :

When the child and his/her parents come to the Rehabilitation Centre for the first time they meet the rehabilitation physician, the occupational therapist and the social worker in one visit. A first consultation takes place and the problems are registered. Parents and child are informed about the way the special office hours of the NMD-team is organised and they receive a new appointment on the NMD-office hour, where they meet the team.

The office hour organisation of the NMD-team :

During the office hours the child and his/her parents visit in 1 morning the rehabilitation physician and other medical specialists (such as the orthopaedic surgeon, the child neurologist, the lung specialist), the physical therapist, the occupational therapist, the social worker and/or the psychologist.

The dietician and the nurse-practitioner for urinary and bowel problems can also be consulted.

About 7 or 8 children pass the whole team in 1 morning. Before starting parents and child can inform the secretary of the team whom they would like to consult. The medical specialists see the child(and parents) together in one room. They inform each other and the parents about the child' s medical situation in one consultation. The frequency of the check-up is twice a year.

What do they do ?

Rehabilitation physician: is the coordinator of the NMD-team and is responsible for the overall medical management of the team. She registers the medical and functional situation of the child in the beginning and over time. She coordinates the care and advises the team. Together with the other medical specialists in the team she takes care of the medical treatment and checkups.

The occupational therapist : seeks to maintain the independent functioning of the child as much as possible. At home, at school and in other environments where the child participates.

Dependent on the child and his/her developmental situation the emphasis of treatment is focussed on:

- stimulate and practise the function of the upper extremities
- stimulate and advise in playing skills, writing and hobby-development
- stimulate independency in activities in daily living and care at home and at school
- practical information and advise about aids needed at home or at school for independent functioning

The physical therapist : seeks to maintain the physical independence of the child. She examines muscle power and length, joint mobility, sports and games advise, advise in treatment of respiratory function, lifting instruction. Check-up, advise and practice of air stacking.

LVR/Air stacking: what does the team do for the child and his/her parents:

In 2006 2 doctors and 3 physical therapists were trained in LVR=Lung Volume Recruitment = air stacking and introduced it in the Maartenschool where NMD-children have their special education. Teachers and other workers in the school have also been trained in how to help in air stacking during school opening hours. Parents were instructed in air stacking in theory and practice and practised air stacking on themselves. The child was instructed during physical therapy hours in the rehabilitation centre.

Tasks of the physical therapist during NMD office hours:

- information and advise in movement and maintaining mobility
- examine the functional capacity with the MFM-test
- check-up the air stack technique of the child and the caretakers of the child
- register pulmonary function: VC, Peak Cough Flow and MIC (max. insufflation capacity).

23 children and their parents have been instructed since June '07 (age 3,5-20). There are no data of pulmonary function available at this moment.

Feed back of the parents so far: the child has less pulmonary infections and a faster recovery after infection; its much easier to cough phlegm.

The social worker gives :

- general information about social problems which can occur in families with a child with NMD
- information in independent living possibilities together with the occupational therapist.
- Information about participation in sports and games together with the physical therapist
- Organises meetings for parents about special toppings f.i. finance, needs of brothers and sisters of a child with NMD, work/school participation possibilities
- Takes care of continuity in care from childhood to adulthood when having a child with NMD.

Conclusion : The child and his/her parents are informed about the neuromuscular disease and had an multidisciplinary check up in one morning. They have consulted different members of the team one after another. The team is well informed about the overall situation of the child in one day to. Parents tell us to be glad that they can come for one visit to the rehabilitation centre and see all the therapists and doctors in one session.

INDEX

ABRESH, R.....	4, 82
AMAYRA CARO, I.....	54, 55, 131, 132
AMINIANK K.....	13, 91
ANDRÉ ELISABETH.....	74, 150
AUBERTIN G.....	44, 122
ÁVILA ÁLVAREZ, A.....	65, 142
AVRILE ADELINE.....	67, 143
BARRIERE A.....	47, 125
BASSEZ G.....	32, 110
BATICLE M.....	16, 37, 94, 115
BEL CHRISTIANE.....	75, 151
BELLET BERTRAND.....	75, 151
BERARD CAROLE.....	5, 56, 63, 69, 74, 83, 133, 140, 145, 150
BERGER K.....	71, 147
BERTHELSEN SUSANNE.....	50, 59, 61, 128, 136, 138
BERTHEZENE DOMINIQUE.....	64, 141
BIDAULT DES CHAUMES ANNIE.....	75, 151
BIGUÉ VALÉRIE.....	67, 73, 143, 149
BLANCHARD F.....	10, 88
BOUVOIE VÉRONIQUE.....	25, 103
BOUVY SIDAINE, J.L.....	65, 142
BOYER F.....	10, 88
BRAUN SERGE.....	28, 106
CARPENTIER ALAIN.....	51, 129
CASE L.....	70, 71, 146, 147
CHAUMIEN J.P.....	37, 115
CHENET GUILLAUME.....	51, 129
CHONE CÉCILE.....	73, 149
COUDERT VÉRONIQUE.....	67, 143
COUSILLAS RAMOS, E.....	65, 142
CUNIN, VINCENT.....	34, 112
DANDREA C.....	70, 71, 146, 147
DANIGO THIERRY.....	52, 130
DE LA CRUZ BELDARRAIN, A.....	54, 55, 131, 132
DE LATAILLADE F.....	48, 126
DE LATTRE C.....	47, 125
DESNUELLE C.....	31, 109
DESVIGNES V.....	32, 110
DEVAUX CHRISTIAN.....	21, 99
DOHNA-SCHWAKE CHRISTIAN.....	41, 119
DUBOUSSET, JEAN.....	33, 34, 111, 112
DUMAS CLAUDE.....	39, 117
DURAND-BROCHEC VÉRONIQUE.....	72, 73, 148, 149
EAGLE MICHELLE.....	7, 85
ECOCHARD RENÉ.....	56, 133
ESCOLAR, DM.....	4, 82
ESTOURNET BRIGITTE.....	67, 143

FAGOAGA J	64, 68, 141, 144
FAUROUX B.	44, 122
FÉASSON LÉONARD	18, 96
FEBRER A.....	64, 68, 141, 144
FERMANIAN JACQUES.....	69, 145
FINKEL RICHARD	6, 84
FLØYTRUP IDA	58, 135
FONTAINE-CARBONNEL STÉPHANIE.....	74, 150
FOURNIER MEHOUIAS M.....	31, 109
GALLAIS BENJAMIN.....	19, 97
GAUTHERON VINCENT	12, 90
GENDRE-GRENIER LOUISE.....	24, 102
GIANNINI E.....	71, 147
GIRARDOT FRANÇOISE	63, 69, 140, 145
GOLOVCHAN CATHÉRINE.....	67, 143
GOUGH MARTIN	38, 116
GRIFFET, JACQUES.....	34, 112
GUY-COICHARD CHRISTIAN.....	14, 92
HASLIN NATHALIE	75, 151
HENRICSON, E	4, 82
HODGKINSON ISABELLE.....	56, 133
JAOUEN GAËLLE.....	67, 143
JEANNET P.-Y.	13, 91
JOLLY D.....	10, 88
KIENY P.....	48, 126
KISHNANI P	70, 71, 146, 147
KRISTENSEN BENTE	50, 60, 128, 137
LÁZARO PÉREZ, E.	54, 55, 131, 132
LECLAIR-RICHARD DANIELLE.....	67, 143
LEGENDRE CLARISSE.....	20, 98
LÓPEZ PAZ, J. F.	54, 55, 131, 132
MADLAIN G.	72, 148
MADSEN ANNY	49, 127
MAHAUT ISABELLE	75, 151
MAHE J.Y	48, 126
MAIN MARION.....	36, 114
MARSDEN D	71, 147
MAYHEW ANNA	11, 89
MAZET ODILE	64, 141
MCDONALD, C.....	4, 82
MEDINA J.....	64, 68, 141, 144
MERCURI EUGENIO.....	3, 81
MERLINI L	70, 146
MILADI, LOTFI.....	33, 34, 111, 112
MILLET GUILLAUME Y.....	18, 96
MOREL-LELU SYLVIE.....	67, 73, 143, 149
NOËL MARC.....	20, 98
NOIRJEAN MARIE-HÉLÈNE.....	67, 73, 143, 149
NOVELLA J.L	10, 88
ODENT, THIERRY	34, 112
ORSSAUD LUC	75, 151

PARASCHIV-IONESCU A.....	13, 91
PAULHAN MARIE- LAURE	67, 143
PAYAN CHRISTINE	5, 83
PAYAN FRANÇOISE	69, 145
PÉPIN JEAN-LOUIS.....	40, 118
PERCEBOIS L.....	10, 88
POELMA M.J.....	76, 152
POUSADA GARCÍA, T	65, 142
PRUVOST SANDRINE	67, 143
QUIJANO-ROY S.....	67, 143
RAHBEK JES	9, 87
RANDRIANARISON F.	48, 126
ROBIN J.....	72, 148
RODRÍGUEZ.....	68
RODRÍGUEZ N.....	64, 141, 144
ROSE MICHAEL R.	8, 86
ROUTHIER FRANÇOIS.....	27, 105
SACCONI S.	31, 109
SALICIO DAVID.....	57, 134
SCHABANEL JEAN-CLAUDE	22, 100
SCHIBENCO LARISA	67, 143
SERRES F.....	47, 125
SIMONDS A K.....	42, 120
SOUBEIRAN A.	33, 34, 111, 112
SOUDON PHILIPPE	25, 103
SPEHRS-CIAFFI V.....	13, 91
STEENS MARC.....	25, 103
STEFFENSEN BIRGIT.....	11 50, 89 128
THEMAR NOEL C.....	16, 37 94 115
TIFFREAU VINCENT.....	15, 93
TOUSSAINT MICHEL	25, 103
VAN DEN HAUWE MARLEEN.....	53, 130
VAN DER PLOEG A.....	71, 147
VEDRENNE NICOLAS	67, 143
VIALLE RAPHAËL	30, 108
VIANA MOLDES, I.....	65, 142
VILABOA DE LA ROSA, C.....	65, 142
VOIT THOMAS.....	29 107
VUILLEROT CAROLE.....	56, 69, 74 133, 145 150
WASTEELS GEERT	26, 104
WERGE BIRGIT	50, 60, 128, 137
WERLAUFF ULLA.....	50, 59, 62, 128, 136, 139

NOTES

