



ZOOM SUR...

la maladie de Brody

- > syndrome de Brody
- > myopathie de Brody
- > *Brody myopathy*

JANVIER 2010

Ce document a pour but de présenter une information générale, scientifique, médicale, psychologique et sociale sur la maladie de Brody : Est-elle fréquente ? A quoi est-elle due ? Comment se manifeste-t-elle ? Comment évolue-t-elle ? Comment fait-on le diagnostic ? Comment se transmet-elle ? Quelle prise en charge médicale ? Où consulter ? Quand ? Quelles démarches administratives ? Où en est la recherche ?

Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'ils peuvent vous faciliter le dialogue avec l'équipe soignante.

Destiné aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, il est disponible sur le site internet de l'AFM et auprès du Service régional AFM de votre région.

SOMMAIRE

Rédaction :
 Myoinfo, Département
 d'information sur les maladies
 neuromusculaires de l'AFM,
 91000 Evry

Nous remercions pour leur
 contribution à ce document

- Pr. Bruno Eymard (Centre de
 référence Maladies
 neuromusculaires Paris-Est)
- M. Frischmann (psychologue,
 AFM)
 - L. Huynh (juriste, AFM),
 - L. Rambour (juriste, AFM),
 - C. Réveillère (psychologue,
 AFM),
- Dr. A. Toutain (génétiennne
 clinicienne, Tours),
- Dr. Jon Andoni Urtizberea
 (Centre de Référence
 Neuromusculaire Garches-
 Necker-Mondor-Hendaye)

- et toutes les personnes
 concernées par cette maladie
 qui ont pris le temps de relire et
 d'amender tout ou partie de ce
 document.

Qu'est-ce que la maladie de Brody ?	3
La maladie de Brody est-elle fréquente ?	3
A quoi la maladie de Brody est-elle due ?	4
Comment la maladie de Brody se manifeste-t-elle ?	5
Comment affirme-t-on le diagnostic de maladie de Brody ? ..	6
Comment la maladie de Brody se transmet-elle ?	8
Le conseil génétique	10
La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à améliorer le confort de vie	11
Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?	11
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne.	13
Faire face au(x) stress que la maladie de Brody est susceptible de provoquer.....	14
Où consulter, quand et comment ?	16
Au moment du diagnostic.....	16
Une surveillance régulière	16
Une carte personnelle de soins.....	16
Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Brody	18
Le remboursement des soins médicaux	18
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	19
Où se renseigner ?	19
Où en est la recherche ?	21
Ce que l'on sait.....	21
Ce que l'on ignore	21
Ce que l'on essaye de faire.....	22
Comment participer à la recherche ?	22
Un peu d'histoire	25
Pour en savoir plus	26
Repères Savoir et Comprendre.....	26
Numéros de téléphone utiles.....	26
Sites internet	27
Glossaire.....	28

Qu'est-ce que la maladie de Brody ?

La maladie de Brody ou syndrome de Brody est une *maladie rare* du muscle : c'est une myopathie. Elle a été décrite pour la première fois par un neurologue américain, Irwin A. Brody en 1969.

C'est une *maladie* d'origine *génétique* due à des anomalies du transport du calcium dans la fibre musculaire.

Elle se manifeste par un enraidissement musculaire non douloureux (contractures), transitoire, survenant au cours d'un effort musculaire intense et/ou répétitif et par une difficulté pour détendre les muscles après leur contraction.

La maladie de Brody est-elle fréquente ?

Non. C'est une maladie extrêmement rare. Moins d'une cinquantaine de cas ont été rapportés dans la littérature médicale internationale.

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB www.eurordis.org/>page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

A quoi la maladie de Brody est-elle due ?

La maladie de Brody est due à une diminution importante de l'activité de la pompe à calcium du réticulum sarcoplasmique musculaire, la protéine SERCA1.

La *protéine* SERCA1 pour *sarcoplasmic or endoplasmic reticulum calcium ATPase 1* (ou enzyme ATPase calcique du réticulum sarcoplasmique des fibres musculaires squelettique rapides) est une *pompe à calcium*, qui réintègre dans le réticulum sarcoplasmique, le calcium qui vient de servir à la contraction musculaire. Ce processus intervient juste après la contraction musculaire et permet aux cellules musculaires et aux muscles de se relâcher et de retrouver leur état de repos.

Les **pompes à calcium** sont des enzymes dont le rôle est de faire entrer (capter) ou sortir le calcium d'un compartiment cellulaire à un autre.

Les protéines SERCA sont des pompes à calcium spécifiques du réticulum sarcoplasmique ou du réticulum endoplasmique.

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes, elle nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants.

C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

La maladie de Brody est due à une modification de l'ADN : c'est une *maladie génétique*. L'apparition de cette anomalie de l'ADN est due au hasard. La connaissance des lois de la transmission génétique permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie génétique dans une famille. Dans la majorité des cas, la maladie de Brody est *autosomique récessive*. Quelques familles dont plusieurs membres présentaient une gène similaire à celle de la maladie de Brody et se transmettant sur le mode *autosomique dominant* ont été rapportées (maladie de Brody autosomique dominante).

Dans la plupart des familles touchées par une maladie de Brody autosomique récessive, il a été possible de mettre en évidence l'anomalie génétique en cause au niveau du *gène* *ATP2A1*, localisé sur le *chromosome* 16. Ce gène code la protéine SERCA1, qui joue un rôle dans les mouvements du calcium nécessaires au relâchement musculaire après une contraction.

Cette anomalie n'a pas été retrouvée dans toutes les familles touchées une maladie de Brody autosomique récessive. Elle n'est pas non plus en cause dans la forme de maladie de Brody autosomique dominante. D'autre(s) gène(s) seraient donc impliqués dans la survenue de cette maladie (hétérogénéité génétique).

Comment la maladie de Brody se manifeste-t-elle ?

La maladie de Brody se manifeste différemment d'une personne à l'autre. La description présentée ici regroupe tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la maladie de Brody. Ils ne sont pas forcément tous présents chez une même personne : l'évolution d'une même maladie est particulière à chacun et diffère d'une personne à l'autre. Tel ou tel signe ou symptôme apparaîtra chez l'une à un moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre. Ce qui est décrit ici ne correspond pas complètement à ce que vous pouvez ressentir comme symptômes sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

L'âge de début de la maladie est variable, se situant généralement dans l'enfance, même si les personnes ne viennent consulter que plus tard à l'âge de 20 ou 40 ans.

La maladie de Brody se manifeste par une sensation de raideur musculaire et des *contractures* musculaires, qui touchent rapidement (en moins d'une demi-minute) les muscles lors de leurs contractions intenses et/ou répétées. C'est comme si le muscle s'enraidissait au fur et à mesure qu'il fonctionne. Après sa contraction, le muscle a du mal à se relâcher : il le fait lentement. La sensation d'enraidissement disparaît rapidement après quelques dizaines de secondes de repos musculaire.

Au repos, les muscles ont une force et un *tonus* normaux.

Contrairement à une *myotonie*, ce retard de relâchement musculaire ne s'améliore pas à la répétition. Parfois, la gêne est aggravée par le froid.

Les contractures musculaires et le retard de relâchement musculaire induits par l'exercice de la maladie de Brody touchent les *muscles squelettiques*, plus fréquemment au niveau des membres en particulier ceux des épaules, du bassin et des cuisses (*muscles proximaux*), entraînant notamment des difficultés pour courir ou monter rapidement des escaliers.

D'autres muscles peuvent être affectés : blocage des muscles de la mâchoire, difficulté à ouvrir les yeux après fermeture active des paupières pendant quelques secondes, à desserrer le poing fortement fermé, à pianoter ou à faire les marionnettes rapidement....

L'utilisation d'autres muscles pour accélérer le retour à la position de repos (plier le poignet pour étendre les doigts, hausser les sourcils pour faciliter l'ouverture des yeux...) entraîne, de la part des personnes atteintes de maladie de Brody, une dépense énergétique plus importante, qui est potentiellement source d'une plus grande fatigabilité.

Les contractures, non douloureuses au début de la maladie, peuvent petit à petit s'accompagner de douleurs au bout de plusieurs années. Avec le temps, elles peuvent aussi devenir plus fréquentes.

La plupart des personnes atteintes de maladie de Brody ont une vie normale, sous réserve que la vitesse d'exécution de leurs gestes respecte le rythme de décontraction de leurs muscles et d'éviter les ambiances trop froides.

Une **contracture musculaire** est une contraction, généralement intense, involontaire d'un muscle. A la différence d'une crampe, elle est indolore.

A noter que le terme "*contracture*" en anglais désigne des rétractions musculaires.

Le **tonus musculaire** est la tension présente dans les muscles au repos et la résistance qu'ils offrent quand ils sont étirés passivement. Dans certaines myopathies, il peut être diminué : on parle d'hypotonie. Lorsqu'il est augmenté, comme dans certaines paraplégies, on parle d'hypertonie.

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect striés au microscope.

>> [Le muscle squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003

>> [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

>> [Organisation de la motricité](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

Les **muscles proximaux** sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

Comment fait-on le diagnostic de maladie de Brody ?

Le diagnostic d'une maladie neuromusculaire repose dans un premier temps sur un examen clinique minutieux au cours duquel le médecin recueille les éléments nécessaires pour orienter le diagnostic.

En fonction des informations obtenues en interrogeant et en examinant la personne, il prescrit des examens complémentaires ciblés (dosage des enzymes musculaires, électromyogramme, biopsie musculaire, imagerie musculaire - scanner et IRM -) pour évaluer l'atteinte musculaire. Parfois, d'autres examens ou bilans (cardiologique, respiratoire, ophtalmologique...) peuvent être proposés. L'analyse de ces résultats permet en général d'établir le diagnostic.

Dans les situations plus complexes, pour les maladies dont l'anomalie génétique est connue, l'analyse de l'ADN ou de la protéine déficiente permet de confirmer le diagnostic.

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

La **myotonie** est un défaut de relâchement de la fibre musculaire : après une contraction, le muscle ne revient pas rapidement à son état de repos initial. Ce phénomène donne une sensation de raideur due à une lenteur du relâchement du muscle après sa contraction. Il a tendance à s'améliorer avec la répétition du mouvement.

La myotonie n'est pas douloureuse (à la différence d'une crampe par exemple), mais peut être gênante pour certains gestes de la vie courante (ouvrir un pot de confiture, manipuler certains objets...).

Lors d'un examen clinique le médecin peut la provoquer par une percussion de la partie charnue du muscle avec un marteau à réflexe.

La maladie de Brody est une maladie extrêmement rare et, de ce fait, peu connue, même des neurologues. La gêne peut, ainsi, être banalisée et être mise sur le compte de crampes ou de tétanie. Parfois, elle est prise à tort pour une *myotonie*, voire pour une myopathie métabolique. C'est pourquoi ce n'est, parfois, qu'au bout de plusieurs années d'errance diagnostique que le diagnostic de maladie de Brody est confirmé.

Dans un premier temps, le médecin, au cours d'un *examen clinique* minutieux, se fait une opinion sur le diagnostic de la maladie en observant certains signes évocateurs : difficulté à relâcher le poing après une série de flexion-extension des doigts, difficulté à ouvrir les yeux après une forte fermeture des paupières pendant quelques secondes. Ces difficultés augmentent à la répétition et/ou avec l'intensité de l'effort musculaire et sont associées à une force musculaire normale lors de contraction unique, à une absence de *myotonie* provoquée par la percussion des muscles avec le marteau à réflexe... Il n'y a aucun autre signe d'atteinte musculaire ou neurologique.

Pour confirmer ses hypothèses, le médecin demande des examens complémentaires (*dosages des enzymes musculaires, électromyogramme...*) dont les résultats vont l'orienter parmi différents diagnostics envisageables pour aboutir au diagnostic de maladie de Brody.

Une des premières étapes diagnostiques en présence de *symptômes* musculaires est de mesurer le taux sanguin d'une enzyme musculaire connue sous le nom de *créatine phospho-kinase* (CPK ou créatine kinase). En effet, lorsque les cellules musculaires "souffrent", elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase. C'est le cas lorsque l'on a fait un effort musculaire important (course de fond, grand ménage...) ou après une biopsie musculaire ou un électromyogramme.

Dans la maladie de Brody, le taux de CPK est souvent normal. Il peut être modérément élevé. Cependant, cette éventuelle élévation ne permet pas de poser de diagnostic précis, car on la retrouve dans la majorité des maladies musculaires.

Le dosage des enzymes musculaires en pratique

Le dosage des enzymes musculaires nécessite une prise de sang. Il est important de ne pas avoir fait d'effort violent, ni d'avoir passé d'électromyogramme dans les 24 à 48 heures précédant la prise de sang (cela entraîne une élévation transitoire des enzymes musculaires).

L'électromyogramme est un examen pratiqué lorsqu'il existe des difficultés motrices. Il permet d'enregistrer l'activité électrique des muscles. Dans la maladie de Brody, l'électromyogramme est normal. Il doit être fait avec une grande rigueur pour mettre en évidence un silence électrique lors de la survenue d'une contracture musculaire d'effort. Ce qui distingue la maladie de Brody d'une maladie myotonique, notamment.

L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les

signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. C'est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, appréhension et impressions déplaisantes lors des stimulations électriques).

Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent.

Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant l'examen, car cela peut perturber la captation du signal.

L'observation au microscope d'un prélèvement de muscle (*biopsie musculaire*) permet de resserrer le champ des hypothèses diagnostiques.

Dans la maladie de Brody, l'analyse de la biopsie musculaire montre une atteinte modérée des *fibres musculaires de type II*. Près de la moitié d'entre elles sont atrophiques. A l'intérieur de certaines fibres musculaires de type II, des noyaux, au lieu d'être à la périphérie, sont situés dans la partie centrale de la fibre. L'observation au microscope d'un fragment musculaire "coloré" avec un anticorps anti-Serca1 (*immunohistochimie*) met en évidence une absence de marquage.

La biopsie musculaire en pratique

Le plus souvent la biopsie musculaire est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale sous anesthésie locale qui nécessite une hospitalisation de quelques heures.

Chez l'enfant, la biopsie nécessite parfois la prise de médicaments tranquillisants avant l'intervention (prémédication), voire une anesthésie générale.

Il est recommandé d'éviter de prendre des médicaments anticoagulants ou de l'aspirine dans les jours qui précèdent l'intervention.

La biopsie musculaire est parfois réalisée à l'aide d'une aiguille creuse sous anesthésie locale. Il n'y a pas d'intervention chirurgicale, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

Les prélèvements sont étudiés en laboratoire, et selon les analyses demandées, l'obtention des résultats demande du temps (de quelques semaines à quelques mois).

Le diagnostic de maladie de Brody est confirmé par une réduction importante de l'activité enzymatique de la protéine SERCA1 (50 à 90% de réduction), mesurée à partir de la biopsie musculaire.

Depuis la découverte, en 1996, d'une anomalie génétique en cause dans la maladie de Brody, il est possible, le plus souvent, de confirmer le diagnostic de maladie de Brody par une analyse génétique. Le test génétique met en évidence une anomalie génétique dans le gène *ATP2A1* qui code la protéine SERCA1.

Parfois, le test génétique ne permet pas de mettre en évidence d'anomalie génétique dans le gène *ATP2A1*. Il est très probable que d'autre(s) gène(s), qui n'est(ne sont) pas encore été identifié(s), est(ont) impliqué(s) dans la maladie de Brody.

L'analyse génétique en pratique

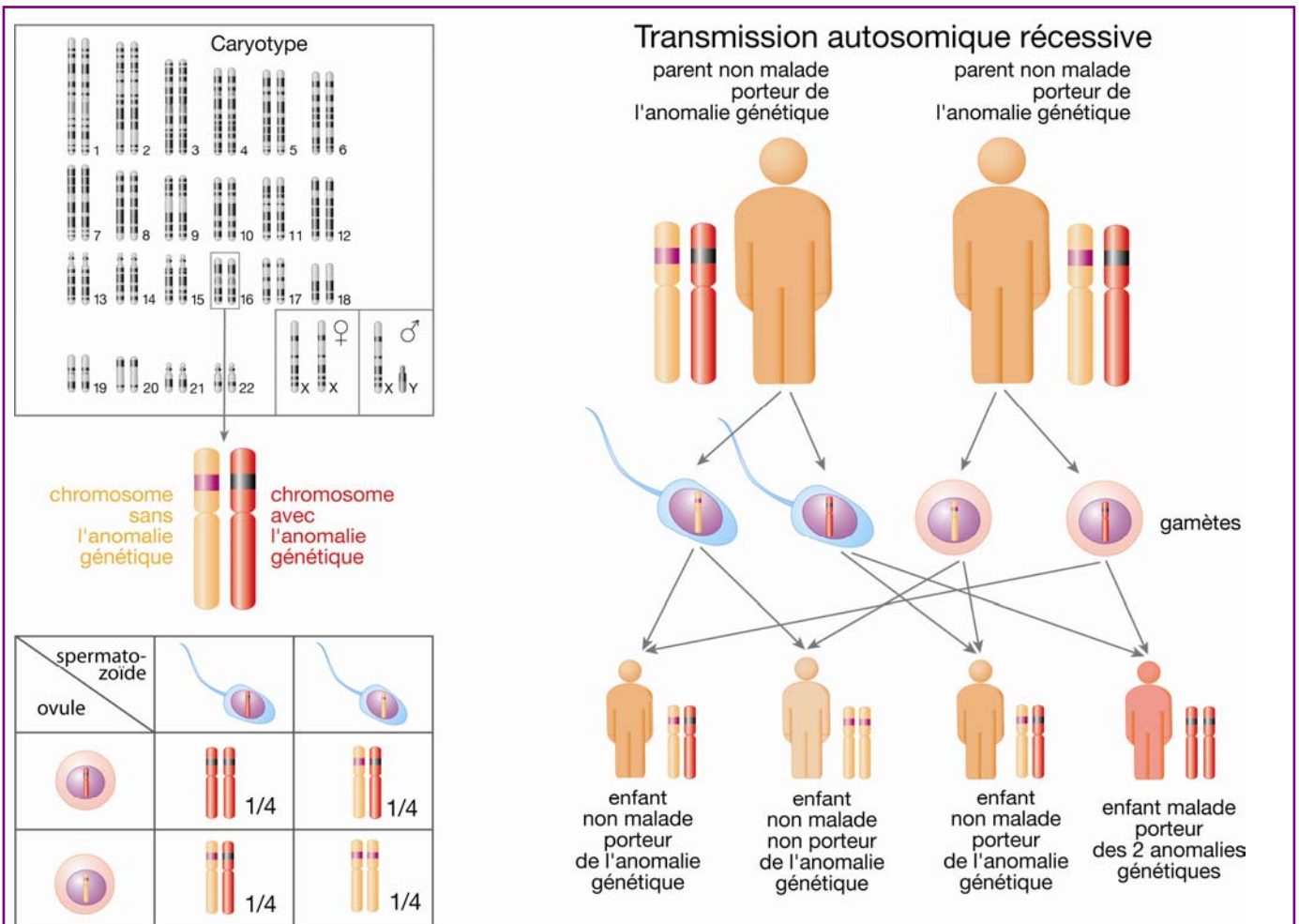
L'analyse génétique nécessite une prise de sang à partir de laquelle l'ADN des cellules sanguines (globules blancs) est extrait puis étudié en laboratoire de génétique moléculaire. Ces techniques sont complexes à réaliser et nécessitent souvent plusieurs semaines à plusieurs mois d'analyse.

Les **chromosomes** sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

Comment la maladie de Brody se transmet-elle ?

La maladie de Brody est une *maladie génétique*. Elle se transmet de manière *autosomique récessive* et est, le plus souvent, liée à une anomalie au niveau du *gène ATP2A1*, situé sur le *chromosome 16*. Toutefois, le mode de transmission *autosomique dominant* a été décrit dans quelques familles.

Tout le monde possède deux exemplaires du gène *ATP2A1*, chacun étant hérité d'un de ses parents. Pour que la maladie de Brody autosomique *récessive*, se manifeste, il faut que chacun des deux exemplaires du gène *ATP2A1* comporte une anomalie génétique.



Transmission autosomique récessive.

Le génome de chaque être humain est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels. Les deux autosomes d'une même paire portent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 copies du gène peuvent exister en versions différentes.

Une maladie génétique liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome est dite autosomique et peut toucher indifféremment des individus de sexe féminin ou de sexe masculin.

Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique dans chacune de ses deux copies du gène (transmission récessive).

Chacun des parents possède une anomalie génétique sur une seule de ses deux copies du gène et n'exprime pas la maladie. A chaque grossesse, ils ont 1 risque sur 4 d'avoir un enfant malade et 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur de l'anomalie génétique en cause (mais non malade).

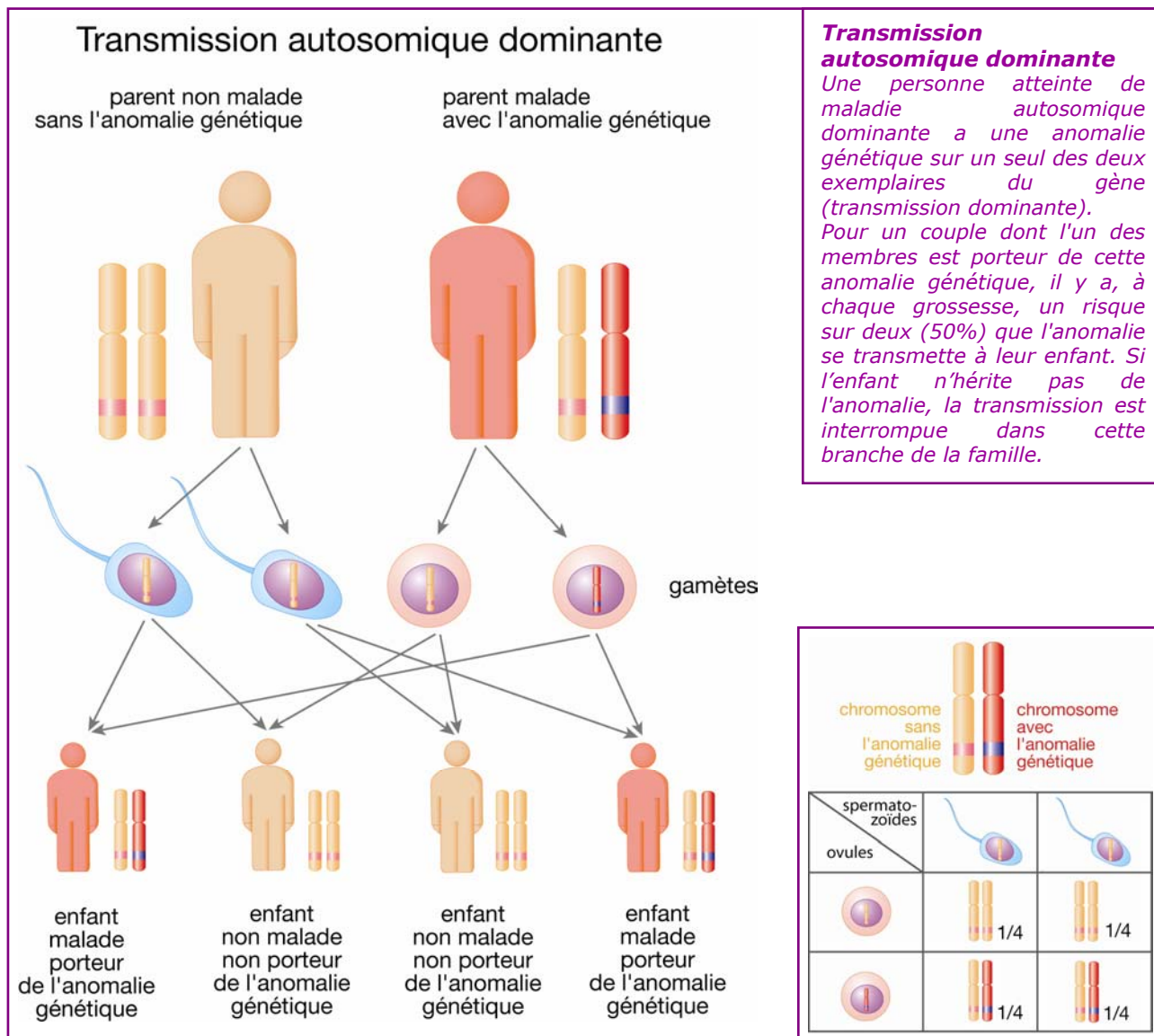
Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

Chaque parent d'une personne atteinte de maladie de Brody est porteur d'une anomalie génétique sur un de ses exemplaires du gène *ATP2A1* sans présenter de manifestation de la maladie : c'est pourquoi la maladie est dite *récessive*.

Lorsque les deux parents sont porteurs d'une anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *ATP2A1*, il y a, à chaque grossesse, un risque de 25% (1 sur 4) que l'enfant à naître reçoive l'anomalie génétique en double exemplaire (un de chaque parent) et soit malade.

Si un seul parent est touché par une anomalie sur un de ses exemplaires du gène *ATP2A1*, il n'y a pas de risque que ses enfants développent la maladie de Brody, mais ils auront un risque de 50% (1 sur 2) d'être eux-mêmes touchés par l'anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *ATP2A1*.

Dans quelques cas, la maladie de Brody peut être *dominante* : il suffit, alors, que l'anomalie génétique soit présente sur un seul exemplaire du gène et pas sur l'autre pour que la maladie se développe. Un des deux parents a l'anomalie génétique sur un exemplaire du gène et il est lui-même malade. Si l'autre parent n'a pas l'anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque de 50% (2 sur 4) que l'enfant à naître soit touché par l'anomalie génétique et soit malade. Il y a aussi 50% (2 sur 4) de chance que l'enfant ne le soit pas.



Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique). La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

Le conseil génétique

Le *conseil génétique* s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une *maladie génétique* et qui veulent connaître le risque de transmettre ou de développer cette maladie dans l'avenir. L'appréciation du risque de transmission pour une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un *généticien-clinicien* ou un *conseiller en génétique*.

Où trouver une consultation de génétique en pratique

Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires et dans certains hôpitaux généraux. La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site **WEB** www.orphanet.fr/ ou par téléphone au numéro Maladies Rares Info Services au ☎ 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local). Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence neuromusculaire.

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique placé sous sa responsabilité, s'assure de la validité du diagnostic à partir des informations transmises par le myologue ou le neurologue. Lors d'un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents médicaux personnels et familiaux. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie de Brody a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique). Cela permet d'en déduire le mode de transmission de la maladie (autosomique dominant ou récessif) et de faire une première évaluation du risque de transmission de la maladie.

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

Au cours de la démarche de conseil génétique, vous serez peut-être amené à informer les membres de votre famille de l'existence d'une maladie d'origine génétique et à proposer à certains de prendre contact avec la consultation de génétique pour confirmer, s'ils le souhaitent, la présence ou l'absence de l'anomalie génétique en cause dans la maladie. C'est à vous d'en prendre l'initiative. Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider et peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

Si besoin, le médecin généticien peut proposer la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques dans le *gène ATP2A1*.

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son statut génétique, sur les éventuels risques d'avoir un enfant qui développera maladie et répond à ses interrogations.

Ces consultations peuvent être accompagnées d'une(de) rencontre(s) avec un psychologue pour aider et soutenir la personne face aux décisions importantes qu'elle doit prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue pour vous accompagner pendant la démarche de conseil génétique. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à améliorer le confort de vie

En l'absence de prise en charge curative (c'est-à-dire destinée à guérir la cause de la maladie), l'approche thérapeutique actuelle est basée sur le traitement des *symptômes*.

Spontanément, les personnes atteintes de maladie de Brody adaptent leur gestuelle et leurs activités aux particularités de leur fonctionnement musculaire, en respectant le rythme de relâchement de leurs muscles et évitant les situations aggravant leur gêne comme le froid, les exercices musculaires rapides ou intenses.

Les contractures et la raideur musculaires peuvent être gênantes. Avec le temps, il est possible qu'elles deviennent douloureuses.

Kinésithérapie, massages, bains chauds ou relaxation peuvent soulager la gêne occasionnée. Ces techniques ne doivent, cependant, jamais entraîner ni fatigue, ni douleurs.

Dans certains cas, en particulier dans la forme dominante, l'enraidissement musculaire à l'effort peut être amélioré par la prise de médicaments appelés "inhibiteurs calciques" (verapamil) ou de myorelaxant (dantrolène).

Comme le verapamil peut avoir un effet sur le rythme cardiaque, il est nécessaire de faire un électrocardiogramme avant et lors de la mise en route du traitement.

Certaines personnes atteintes de maladie de Brody ont préféré arrêter leur traitement par dantrolène car elles avaient l'impression de perdre de la force sous traitement.

Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?

Les contre-indications médicamenteuses

Le port et la présentation de la *carte de soins et d'urgences*, disponible dans les consultations neuromusculaires, permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la maladie de Brody.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.

Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.

Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie.

Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

En cas d'anesthésie générale

Le test à la caféine et à l'halothane sur un fragment de muscle d'une personne atteinte de maladie de Brody ayant révélé une prédisposition à l'*hyperthermie maligne*, certains produits utilisés

L'*hyperthermie maligne* est une maladie génétique qui se manifeste par un accès de contracture musculaire généralisée et d'augmentation importante de la température du corps, déclenché par certains produits d'anesthésie générale et mettant en jeu le pronostic vital en l'absence de traitement.

couramment en anesthésie (agents dépolarisants et dérivés halogénés) sont contre-indiqués dans la maladie de Brody.

Il est donc important, avant toute intervention et ce quel que soit le type d'intervention, de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence de la maladie de Brody et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladie neuromusculaire". Cette carte précise les précautions à respecter en cas d'anesthésie. L'anesthésiste saura, alors, quel(s) autre(s) produit(s) utiliser.

En cas de grossesse

Une personne atteinte de maladie de Brody peut bénéficier d'un *conseil génétique* lorsqu'elle envisage d'avoir un enfant. Il permet d'évaluer les risques que l'enfant soit lui aussi atteint par cette maladie.

Une femme enceinte atteinte de maladie de Brody doit avoir un suivi par une équipe médicale avertie des complications potentielles liées à la maladie ou à son traitement pour que la grossesse et la venue au monde de l'enfant se passent dans de bonnes conditions pour la mère et l'enfant.

Envisager une grossesse en pratique

Si vous envisagez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer les conséquences physiques et psychologiques avec l'équipe de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires qui vous suit avant d'être enceinte. Parlez-en à votre médecin.

Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialistes des maladies neuromusculaires.

Il est fréquent que les personnes atteintes de la maladie de Brody consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologiste, dentiste, dermatologue...). Peu connaissent cette maladie. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la maladie de Brody auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi(e).

Si vous n'êtes pas suivi(e) dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires" de sa région.

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponibles sur le site de l'AFM :

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur :

☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne.

L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'*aides techniques* sont exceptionnellement nécessaires en cas de maladie de Brody.

Si le travail d'adaptation de l'environnement par des aides techniques ou l'aménagement des lieux de vie (à la maison, en milieu scolaire ou en milieu professionnel) s'avère nécessaire, il se fait en concertation avec l'équipe multidisciplinaire de la *Consultations spécialisée* dans les maladies neuromusculaires, les assistantes sociales et les techniciens d'insertion des Services régionaux de l'AFM.

Cela requiert l'intervention d'un *ergothérapeute* qui évalue les besoins et préconise les aides nécessaires pour conserver une meilleure autonomie dans la vie personnelle, les loisirs et les activités professionnelles.

Acquérir une aide technique en pratique

Au sein de l'AFM, les professionnels des Services Régionaux peuvent vous mettre en contact avec un ergothérapeute, vous aider à choisir l'équipement et à effectuer les démarches de financement. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site de l'AFM : [WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels (ergothérapeute, technicien d'insertion...) est indispensable pour bien choisir le matériel qui correspond à vos besoins.

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés de celui ou celle, qui, atteint de maladie de Brody, se débrouillait jusque-là sans cette aide.

Où s'informer sur les aides techniques en pratique

Pour s'informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser :
- aux Centres d'information et de conseils sur les aides techniques (CICAT)
Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés sur les aides techniques, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

La liste des CICAT de France est disponible sur le site Internet de la Fencicat, Fédération nationale des CICAT : [WEB www.fencicat.fr/](http://www.fencicat.fr/) ;

- aux professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants).
Pour les rencontrer et essayer leur matériel, vous pouvez assister à des salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

[WEB www.autonomic-expo.com/](http://www.autonomic-expo.com/)

Une période de restriction d'activité imposée par l'atteinte motrice est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter. Elle est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement.

Passée cette période normale d'adaptation, on est mieux à même d'accepter, l'aide technique qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités.

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une incapacité fonctionnelle : dispositifs facilitant le déplacement (cane, fauteuil roulant électrique...), la communication (ordinateur...), l'habillage ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#)
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

[WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > [Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic](#) > [Vie quotidienne](#) > [Aides techniques](#)

Faire face au(x) stress que la maladie de Brody est susceptible de provoquer.

L'annonce d'un diagnostic de la maladie de Brody peut provoquer un choc émotionnel chez la personne qui le reçoit et son entourage. La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion, de perturbations émotionnelles ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à mémoriser les informations médicales est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. D'où la nécessité des consultations suivantes pour se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la première fois.

En pratique

Il ne faut pas hésiter à prendre un rendez-vous avec le médecin et/ou le psychologue de la consultation spécialisée dans un deuxième temps au cours des semaines qui suivent l'annonce du diagnostic pour se (re)faire expliquer et obtenir des réponses aux questions qui vous préoccupent.

Dans la maladie de Brody, l'annonce du diagnostic peut aussi mettre un terme à une période d'incertitude. Cela peut être l'occasion de nommer ce que l'on soupçonnait, de reconnaître et d'authentifier sa gêne fonctionnelle et ses difficultés motrices et d'en identifier la cause.

L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en parlant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations...

Pour en savoir plus

>> [L'annonce du diagnostic... et après](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005

Chaque personne atteinte de la maladie de Brody vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Face aux difficultés, certaines personnes souhaitent échanger au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet, avec d'autres qui ont traversé la même épreuve.

Vos contacts à l'AFM en pratique

Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles. Elles participent à la diffusion des connaissances en matière de recherche et des bonnes pratiques de soins et de traitements.

Les professionnels des **Services Régionaux**, les techniciens d'insertion, vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).

L'**Accueil Familles AFM** est un accueil téléphonique à votre écoute. Il vous oriente vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM ou en dehors. ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

N'hésitez pas à les contacter, les coordonnées des Délégations et des Services régionaux sont disponibles sur le site de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Vos contacts ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

Pour en savoir plus :

>> [Stress et maladies neuromusculaires](#)
Repères Myoline, AFM, 1997

Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles, au moment de l'annonce du diagnostic, à certaines époques clés de la vie...

Un psychologue peut aussi aider à gérer la détresse lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir ou rend difficile la vie relationnelle et affective.

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, où les psychologues accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'appivoiser les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Quelques entretiens prolongés avec un psychologue aident à faire la part des choses sur les difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence

Les **thérapies comportementales** proposent une approche qui se concentre sur la résolution d'un problème précis, plus que sur l'histoire de la personne. Elles peuvent être une alternative ou un complément intéressant à une psychothérapie de soutien. Par un travail sur les peurs et les pensées négatives qui génèrent un comportement d'échec ou d'évitement, elles permettent de renforcer l'estime de soi et d'encourager la prise d'initiatives.

Pour en savoir plus :

>> [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires.](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009.

Où consulter, quand et comment ?

Le suivi d'une personne atteinte de la maladie de Brody requiert le concours de plusieurs intervenants spécialisés, idéalement, dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales – un neurologue, un médecin de rééducation, un généticien, des travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (médecin traitant, kinésithérapeute de ville...).

En France, le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires et des *Centres de référence et de compétence* "Maladies neuromusculaires" est tout à fait à même de répondre à cette exigence de multidisciplinarité.

Ce réseau travaille, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, ceci pour assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

A l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les **Centres de compétence** et les **Centres de référence**.

Les **Centres de référence** sont plus fortement impliqués dans la recherche et participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé.

>> **Organisation des soins et maladies neuromusculaires**
 Repères Savoir & Comprendre, AFM,
 Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies) :

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou sur celui d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr.

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou auprès du Service Régional de l'AFM de votre région.

Au moment du diagnostic

Il n'y a pas a priori d'intérêt à consulter à l'étranger, sauf éventuellement pour participer à une étude ou un essai clinique qui ne serait pas conduit en France.

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou un autre *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires", soit pour un avis diagnostique initial, soit lors de la participation à un essai clinique.

Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est suspecté. La fréquence du suivi et des bilans médicaux varie selon les équipes (à la demande, tous les 2 à 5 ans). Elle est plus rapprochée en cas de traitement par dantrolène ou vérapamil.

Le bilan comprend en général un bilan orthopédique, un *testing musculaire* et un bilan fonctionnel des capacités motrices. Un bilan électrocardiographique vient se rajouter en cas de traitement par vérapamil.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa Carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" aux professionnels médicaux, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins. Ils permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies

neuromusculaires, en général, et de la maladie de Brody, en particulier.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.

Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.

Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie.

Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Brody

Le remboursement des soins médicaux

En France, les personnes atteintes de maladie de Brody peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100% par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée sur la base de tarifs conventionnés (ou tarif de responsabilité). Un *protocole de soins* est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie.

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

Votre médecin traitant remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins.

Votre médecin vous remet, lors d'une consultation ultérieure, le volet du protocole de soin qui vous est destiné, en vous apportant toutes les informations utiles. Vous le signerez avec lui.

Lors du renouvellement du protocole de soins, c'est le médecin traitant qui en fait la démarche.

Il est aussi possible que le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué la maladie établisse le protocole de soins pour une durée de 6 mois. Après cette période, c'est au médecin traitant de s'occuper du renouvellement du protocole de soins, en concertation avec les équipes et les médecins qui vous suivent.

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Par situation médicale > Vous souffrez d'une affection de longue durée.

Pour les personnes âgées de plus de 18 ans, certaines contributions restent à votre charge : la participation forfaitaire d'un euro (pour toute consultation ou acte réalisé par un médecin, y compris examens radiologiques ou analyses biologiques, pour un montant maximum de 50 euros par an), la franchise médicale (elle s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 euros par an) et les dépassements d'honoraires.

Les actes, traitements ou soins non liés à la maladie de Brody ne sont pas remboursés à 100% mais aux taux habituels.

En cas d'hospitalisation de plus d'une journée (dans un établissement public ou privé), il faut payer un forfait hospitalier. Il couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous, même aux mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

>> Pour en savoir plus :

• Site de l'Assurance Maladie :

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celle-ci. Les bénéficiaires de la couverture maladie universelle (CMU) complémentaire sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).


En cas de désaccord avec votre caisse d'Assurance Maladie en pratique

Il existe des voies de recours en cas de désaccord avec la décision envoyée par votre caisse d'Assurance Maladie.

Pour contester une décision d'ordre administratif (par exemple un refus de remboursement de soins), vous devez saisir la Commission de recours amiable (C.R.A.) de votre caisse d'Assurance Maladie. En cas de rejet de la demande, vous pouvez engager une procédure auprès du Tribunal des affaires de sécurité sociale (T.A.S.S.).

Pour contester une décision d'ordre médical, vous devez d'abord demander une expertise médicale auprès de votre caisse d'Assurance Maladie avant de saisir la Commission de recours amiable (CRA).

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

Les Services régionaux de l'AFM peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur  0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap :

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ...)* ;
- demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du *statut de travailleur handicapé, ...*) ;
- demande relative à la scolarité (*projet d'accueil individualisé, projet personnalisé de scolarisation, ...*)
- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés (AAH), complément de ressources, majoration pour la vie autonome ...*).

Elle assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises et l'accompagnement dans la durée de la personne en situation de handicap.

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.handicap.gouv.fr

WEB www.orpha.net > Education et médias > Cahiers Orphanet > Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

Les coordonnées de la MDPH dont vous dépendez sont disponibles à la Mairie de votre commune.

La liste des MDPH par département est disponible sur le site :

WEB www.travail-solidarite.gouv.fr/ > ESPACES > Handicap > Info pratiques > Les Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH)

Où se renseigner ?

Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de la maladie de Brody peuvent s'adresser à une assistante sociale de leur Conseil général.

Les professionnels des Services Régionaux de l'AFM connaissent les aides existantes, les financements possibles, les droits ainsi que les démarches à entreprendre. Ils accompagnent et soutiennent dans leurs parcours les personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

La **prestation de compensation** du handicap (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation.. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animale.

>>> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

Le statut de travailleur handicapé

concerne les travailleurs reconnus handicapés par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), qu'ils soient déjà en poste ou à la recherche d'un emploi.

Il permet d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap afin de mettre en place des mesures permettant à la personne de conserver ou d'obtenir un emploi (aménagement du poste de travail, formation professionnelle...).

>>> [Emploi et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, Avril 2009.

Les Services Régionaux de l'AFM en pratique

Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site de l'AFM: **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.

En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM pour être en mesure de vous aider au mieux.

Une ligne téléphonique, Santé Info Droits, permet de poser des questions juridiques ou sociales liées à la santé (droits des malades, accès et prise en charge des soins, assurance maladie, indemnisation, droits des usagers des établissements médico-sociaux, discrimination...). Des spécialistes, avocats et juristes, informent et orientent les personnes confrontées à des difficultés.

Des informations juridiques ou sociales en pratique

Santé Info Droits : ☎ 08 10 00 43 33 (prix d'un appel local)
ou site du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) :

WEB www.leciss.org.

Où en est la recherche ?

Ce que l'on sait

La maladie de Brody est due à une diminution importante de l'activité de la *pompe à calcium* du *réticulum sarcoplasmique* musculaire 1, la protéine SERCA1 (*sarcoplasmic or endoplasmic reticulum calcium ATPase 1*) ou enzyme Ca²⁺-ATPase du réticulum endoplasmique des fibres musculaires rapides. Il s'agit d'une *pompe à calcium*, c'est-à-dire d'une protéine dont la fonction est de réintégrer dans le *réticulum sarcoplasmique* le *calcium* qui vient de servir à la contraction musculaire.

Dans les cellules musculaires au repos, le calcium est stocké dans le réticulum sarcoplasmique. L'arrivée de l'ordre de contraction (influx nerveux) au niveau de la cellule musculaire, déclenche une libération de calcium dans le *cytoplasme* de la cellule. Au contact des myofibrilles, le calcium, en activant des enzymes, entraîne leur contraction. La contraction des myofibrilles des cellules d'un muscle provoque la contraction de celui-ci générant une force mécanique. Dès que l'excitation nerveuse cesse, le calcium est repompé dans le réticulum sarcoplasmique grâce à la pompe à calcium SERCA1. La cellule musculaire revient à son état de repos, le muscle se détend et peut de nouveau se contracter s'il reçoit une excitation nerveuse, signal déclencheur de la contraction.

Pour en savoir plus :

>>> [Le muscle squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2003

Dans la maladie de Brody, il y a une forte diminution de la recapture du *calcium* par la pompe à calcium SERCA1. La baisse d'activité de cette enzyme fait que le calcium reste plus longtemps présent dans le *cytoplasme* de la cellule musculaire maintenant temporairement la contraction musculaire alors même que l'excitation nerveuse a cessé, d'où une difficulté à décontracter les muscles pendant et à la fin d'un effort physique, les sensations de raideur et les contractures transitoires à l'effort.

La protéine SERCA1 est spécifique de certaines fibres musculaires, les *fibres musculaires de type II*, ou fibres rapides. Peu résistantes à la fatigue, elles sont particulièrement adaptées aux efforts brefs mais intenses ; elles sont sollicitées lors des activités comme le sprint, la musculation...

C'est une des raisons pour lesquelles, les activités musculaires peu puissantes et prolongées qui sollicitent les fibres musculaires de type I ou fibres lentes, comme le maintien de la posture, n'entraînent pas de désagréments dans la maladie de Brody.

Dans plus de la moitié des familles touchées par une maladie de Brody autosomique récessive, il a été possible de mettre en évidence l'anomalie génétique en cause au niveau du *gène ATP2A1*, localisé sur le *chromosome* 16. La *protéine* codée par ce gène ATP2A1 est la pompe à calcium SERCA1.

Ce que l'on ignore

Si le gène impliqué le plus souvent dans la forme récessive de maladie de Brody est connu, il existe des cas où aucune anomalie génétique n'a pu être identifiée au niveau du gène *ATP2A1*. . Il

Les **pompes à calcium** sont des enzymes dont le rôle est de faire entrer (capter) ou sortir le calcium d'un compartiment cellulaire à un autre.

Les protéines SERCA sont des pompes à calcium spécifiques du réticulum sarcoplasmique ou du réticulum endoplasmique.

Le **réticulum sarcoplasmique** est un réseau complexe de cavités à l'intérieur de la cellule musculaire, qui constitue un compartiment cellulaire dans lequel le calcium nécessaire à la contraction musculaire est mis en réserve.

Le **calcium** est un élément minéral essentiel pour l'organisme. Il joue un rôle prépondérant dans la formation des os mais aussi dans de nombreux processus tels que le rythme cardiaque, la contraction musculaire, la tension artérielle, les fonctions hormonales, l'influx nerveux, la coagulation...

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope.

Les **fibres musculaires de type II** (fibres rapides) sont de plus grands diamètres et peu vascularisées (on les appelle aussi fibres blanches). Elles contiennent peu de mitochondries et sont très riches en glycogène. Très puissantes et fatigables, elles sont sollicitées lors d'efforts brefs et très intenses.

Les **fibres musculaires de type I** (fibres lentes) sont de petits diamètres et sont très vascularisées (on les appelle aussi fibres rouges). Elles contiennent beaucoup de mitochondries et peu de glycogène. Peu fatigables, elles sont utilisées lors d'exercices peu puissants et prolongés (maintien de la posture...).

>>> [Le muscle squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003.

pourrait donc y avoir un deuxième gène impliqué dans la maladie de Brody autosomique récessive et qui n'est pas encore identifié.

De plus, l'anomalie génétique en cause dans la forme autosomique dominante de la maladie de Brody n'est pas connue.

L'analyse génétique des membres d'une famille atteints d'une forme autosomique dominante de maladie de Brody, a montré un réarrangement de l'ADN dans deux régions : une sur le chromosome 2 et l'autre sur le chromosome 7. Ces réarrangements pouvant être à l'origine de l'apparition de la maladie de Brody, les chercheurs vont donc analyser en détails ces deux régions à la recherche d'un éventuel gène en cause dans la maladie de Brody.

Ce que l'on essaye de faire

Un **modèle cellulaire** permet d'étudier les mécanismes biologiques d'une maladie à partir de cellules cultivées en laboratoire qui reproduisent les caractéristiques de cette maladie. Ces cellules peuvent provenir de personnes atteintes par la maladie, ou avoir été créées en laboratoire. Elles peuvent aussi servir à tester les effets d'un traitement potentiel.

Un **modèle animal** est un animal qui reproduit les caractéristiques de la maladie (à la fois sur le plan génétique et sur le plan clinique) permettant l'étude des mécanismes de la maladie ou l'essai de traitements.

Le **poisson-zèbre** est un modèle animal très utilisé en biologie du développement. Son rythme de vie est adapté au travail de recherche en laboratoire et ses embryons sont totalement transparents, ce qui permet d'observer directement le développement des organes sans recourir à des techniques longues ou sophistiquées.

Pour étudier les mécanismes moléculaires et cellulaires en jeu dans la maladie de Brody et tester de nouvelles pistes thérapeutiques, les chercheurs développent des *modèles cellulaires* et des *modèles animaux* qui reproduisent les anomalies génétiques et les signes cliniques de la maladie.

En ce qui concerne la maladie de Brody, il existe des souris de laboratoire qui ont une anomalie génétique au niveau du gène *ATP2A1*, mais qui ne présentent pas de symptômes similaires à ceux de la maladie humaine : les souris présentent une atteinte du muscle respiratoire du diaphragme très sévère, qui n'existe pas chez l'homme.

Il existe aussi une population de *poisson-zèbre*, un poisson très utilisé en laboratoire, qui présentent une lenteur à la décontraction musculaire due à une anomalie génétique dans le gène *ATP2A1*.

Des vétérinaires ont découvert fin 2008 des vaches présentant des symptômes comparables à ceux de la maladie de Brody chez l'homme (raideur et contractures musculaires liées à un effort physique, disparaissant après quelques instants de repos) en lien avec une anomalie génétique du gène *ATP2A1*.

Vu la rareté de la maladie de Brody, a-t-on l'assurance que des chercheurs travaillent sur notre maladie et qu'ils collaborent entre eux ?

Il est vrai que les équipes spécifiquement impliquées dans la maladie de Brody sont peu nombreuses. Cependant, la maladie de Brody, liée au mauvais fonctionnement de la pompe à calcium SERCA1 contribue et bénéficie en retour des avancées effectuées dans la recherche sur les pompes à calcium de type SERCA et sur les processus de régulation des mouvements du calcium en général. En effet, outre SERCA1 impliquée dans la maladie de Brody, les protéines de type SERCA sont impliquées dans d'autres pathologies chez l'homme (maladies de peau, insuffisance cardiaque...). Elles sont très étudiées, chez l'homme et chez la souris, afin de mieux connaître les mécanismes de régulation du calcium, de mieux comprendre les mécanismes de ces maladies et de leur trouver des traitements.

Comment participer à la recherche ?

Il y a plusieurs manières d'aider les chercheurs et de contribuer à la recherche : en donnant du sang, du muscle, en participant à des registres...

Le don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle

Les chercheurs travaillent sur de l'ADN, des cellules et des échantillons de muscles prélevés chez des personnes atteintes de maladie de Brody pour étudier les différents mécanismes en jeu dans cette maladie et identifier les autres anomalies génétiques en cause dans la forme dominante et dans la la forme récessive non liée à des anomalies du gène *ATP2A1*.

Faire un don de tissu en pratique

A l'occasion d'une intervention chirurgicale dont vous avez besoin ou lors d'une biopsie, vous pouvez, si vous le souhaitez profiter de cette occasion pour faire don de tissu à Myobank AFM / Institut de Myologie. Pour ce faire, parlez-en à votre chirurgien, et celui-ci, ou vous-même, informe Myobank par téléphone au ☎ 01 42 17 74 63 / 01 42 17 75 06 ou par e-mail à l'adresse myobank-afm@institut-myologie.org. Myobank se met alors en contact avec le médecin pour organiser, dans des conditions réglementaires et sanitaires strictes, le recueil du matériel biologique (tissus, cellules, ADN), son stockage et son acheminement vers les équipes de recherche qui en font la demande.

En se faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.

Le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires travaille, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, ceci pour assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

En étant suivi dans une des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, vous pourrez être facilement identifié pour être candidat à un futur essai clinique ou lors de la constitution de *registres de patients* atteints de la maladie de Brody.

Le recueil, dans un registre de patient, de toutes les informations (clinique, génétique...) liées à la maladie de chaque personne suivie, permet de retracer l'*histoire naturelle* de cette maladie et d'améliorer, le cas échéant, les modalités de la prise en charge médicale.

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation neuromusculaire de votre région sont disponibles sur le site de l'Association Française contre les Myopathies (AFM) :

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

ou sur celui d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr.

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM au numéro Azur ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou auprès du Service Régional de l'AFM de votre région.

Comment savoir s'il y a des essais cliniques en cours ou en préparation auxquels je pourrais participer ? A qui dois-je m'adresser pour participer à un essai ?

Le site internet de l'AFM publie la liste des essais financés par l'AFM en préparation et en cours.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > La Recherche > Essais thérapeutiques > Essais soutenus par l'AFM

Myobank-AFM / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

>> ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 2009.

WEB www.institut-myologie.org/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie, fournies, avec leur autorisation et dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

Ce que les médecins appellent l'**histoire naturelle d'une maladie** est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de tout traitement (médicaments, kinésithérapie, chirurgie...).

En France les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, organisées en réseau, sont les premières impliquées dans le recrutement de malades atteints de maladies neuromusculaires pour des essais cliniques. Le mieux est donc d'être régulièrement suivi par une de ces consultations. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site internet de l'AFM

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région.

Le site Orphanet, serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, répertorie des projets de recherche et des essais cliniques ayant lieu en Europe dans le domaine des maladies rares. La difficulté de ce recensement est qu'il n'est pas obligatoire et que l'information disponible est celle fournie par les chercheurs.

WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques

Participer à une étude clinique ou à un essai thérapeutique en pratique

Pour participer à une étude, il faut :

- avoir un diagnostic clinique et moléculaire précis
- être suivi régulièrement au point de vue médical,
- satisfaire aux critères d'inclusion de l'étude ou de l'essai.

Parlez-en à votre médecin.

Un peu d'histoire

C'est en 1969, que l'américain I.A. Brody publie dans le *New England Journal of Medicine*, la revue britannique de référence en médecine, un article à propos d'un phénomène de contracture musculaire induite par l'exercice qu'il a observé chez un homme de 26 ans. L'étude de la biopsie musculaire lui a permis de mettre en évidence une diminution de la recapture du calcium par le reticulum sarcoplasmique.

Dans les années 90, une quinzaine d'observations ont été rapportées par différents auteurs (Karpati en 1986, Danon et Taylor en 1988, Poels en 1993, Benders en 1994, Zhang en 1995 et Odermatt en 1996 et 1997). Il ne s'agissait pas de myotonie et dans certains cas la diminution de l'activité de la pompe à calcium SERCA1 était étudiée et retrouvée.

Dans ces années-là, les études de Weveers et Benders sur l'effet de substances telles que le dantrolène et le vérapamil suggèrent un effet bénéfique dans la maladie de Brody.

Bien que Zhang avait publié, en 1995, des analyses génétiques contraires, Odermatt dans l'équipe de MacLennan (Toronto, Canada) publiait, en 1996, l'identification de mutations du gène *ATP2A1* codant la protéine SERCA1 comme cause de la forme récessive de la maladie de Brody dans trois familles. Il confirmait aussi l'hétérogénéité génétique de cette maladie puisqu'il ne retrouvait aucune anomalie génétique dans ce gène ni chez une famille présentant une maladie de Brody autosomique récessive, confirmant les travaux de Zhang, ni dans une forme autosomique dominante de la maladie.

En 2000, Odermatt fait état de quatre nouvelles familles atteintes de maladie de Brody autosomiques récessives dont trois seulement sont liées à une anomalie génétique du gène *ATP2A1*.

En 2003, le groupe de MacLennan (Toronto, Canada) met au point une souris complètement déficiente en protéine SERCA1. Ces souris meurent rapidement de détresse respiratoire. Chez la souris, le diaphragme, muscle inspiratoire principal, comprend 90% de fibres rapides (de type II), alors que chez les humains il est constitué à 40% de fibres lentes (de type I) : les souris respirent plus vite que les hommes. Cette différence expliquerait le fait que les personnes atteintes de maladie de Brody, maladie qui touche les fibres musculaire rapides (de type II), ne soit pas gênées sur le plan respiratoire.

En 2004, Novelli met en évidence un réarrangement chromosomique entre les chromosomes 2 et 7, associé à une forme dominante de maladie de Brody.

Fin 2008, un nouveau modèle animal spontané de la maladie de Brody est découvert chez la vache.

Pour en savoir plus

Repères Savoir et Comprendre

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont disponibles auprès du Service régional de votre région (coordonnées **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région) ou en téléchargement sur le site de l'AFM (**WEB** www.afm-telethon.fr > Des clés pour comprendre).

>>> ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2009.

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

>>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010

>>> Douleur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

>>> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Emploi et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2009

>>> Fonction digestive et maladies neuromusculaires,

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2010

>>> Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> L'annonce du diagnostic... et après

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

>>> Le muscle squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Le système musculaire squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Les aides humaines à domicile

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2008

>>> Les essais thérapeutiques en questions

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

>>> Ordinateur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Organisation de la motricité

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

>>> Prévention et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

>>> Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009

>>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>>> Vacances et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2010

Numéros de téléphone utiles

• Accueil Familles AFM : service de l'Association Française contre les Myopathies qui a pour mission d'accueillir et d'orienter toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers les réseaux et les compétences internes ou externes à l'AFM en fonction de leurs besoins.

☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local)

- Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale
☎ 0 810 004 333 (prix d'un appel local)
- Droits des malades Info pour toute question sur le droit des malades
☎ 0 810 51 51 51 (prix d'un appel local)
- Maladies Rares Info Service
☎ 0810 63 19 20

Sites internet

Site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies).

WEB www.afm-telethon.fr

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

WEB www.orphanet.fr

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

Site de la *Muscular Dystrophy Association* (MDA).

WEB www.mda.org/ (en anglais)

WEB www.mdaenespanol.org (en espagnol).

Glossaire

AIDES HUMAINES

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillage, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (aide aux déplacements et la participation à la vie sociale pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...). aide aux soins d'hygiène, aux repas, aux actes quotidiens comme se coucher, se lever, aux travaux ménagers, à la cuisine et aux courses.

>>> [Financement des aides humaines](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

AIDES TECHNIQUES

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillage ou l'hygiène... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

[WEB](#) www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Vie quotidienne > Aides techniques

>>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPÉS

L'**Allocation pour adultes handicapés** (AAH) est attribuée aux personnes en situation de handicap qui, de ce fait, ne peuvent accéder à un emploi et disposent de ressources modestes.

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (qui ne sont pas cumulables) :

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;

- le **complément de ressources** s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de

travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

[WEB](#) www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations

[WEB](#) www.caf.fr > Les prestations

ANTALGIQUE

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.

>>> [Douleur et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004.

AUTOSOMIQUE

La transmission **autosomique** concerne les gènes portés sur les autosomes, c'est-à-dire un des 46 chromosomes humains à l'exception des 2 chromosomes sexuels (X et Y). Un caractère autosomique peut donc se retrouver aussi bien chez les hommes que chez les femmes.

AUXILIAIRE DE VIE SCOLAIRE

Un **auxiliaire de vie scolaire** (AVS) accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

>>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

[WEB](#) www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité

BIOPSIE MUSCULAIRE

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

CALCIUM

Le **calcium** est un élément minéral essentiel pour l'organisme. Il joue un rôle prépondérant dans la formation des os mais aussi dans de nombreux processus tels que le rythme cardiaque, la contraction

musculaire, la tension artérielle, les fonctions hormonales, l'influx nerveux, la coagulation ...

CANAL IONIQUE

Un **canal ionique** est une protéine située à l'intérieur de la membrane d'une cellule et qui permet à un moment donné (en réponse à un signal) à certaines molécules, des ions (sodium, potassium, calcium, chlore) d'entrer ou de sortir de la cellule. Ils ont en particulier un rôle très important dans l'activité des cellules "excitables" comme les cellules nerveuses ou musculaires.

CAPACITÉ VITALE

La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

>>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

CENTRES DE COMPÉTENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

>>> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

[WEB](#) www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

CENTRES DE RÉFÉRENCE

Les **Centres de référence des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires labellisées par le ministère de la

santé (il en existe 12 en France). Elles regroupent pour la plupart plusieurs consultations. Outre le suivi médical des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les consultations centres de références peuvent être sollicitées pour leur expertise dans le domaine du diagnostic ou de la prise en charge, par rapport à des situations médicales complexes. Elles contribuent à la réalisation d'essais cliniques et à l'amélioration des pratiques professionnelles.

>>> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

CHROMOSOMES

Les chromosomes sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPÉES

La Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et de l'attribution de cartes d'invalidité.

Elle est composée de 23 membres représentant les associations de personnes en situation de handicap, le Conseil Général, les services de l'État (comme l'Éducation nationale), les organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, les associations de parents d'élèves, des gestionnaires d'établissement médico-social... Elle peut aussi fonctionner dans une formation restreinte (un représentant du secteur associatif, un représentant du conseil général et un représentant de l'État) pour les

demandes simples (par exemple les renouvellements).

>>> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

COMPLÉMENT DE RESSOURCES

Le Complément de ressource est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Il s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

WEB www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations

WEB www.caf.fr > Les prestations

CONSEIL GÉNÉTIQUE

Le conseil génétique s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations et ses inquiétudes vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

CONSEILLER GÉNÉTIQUE

Le conseiller génétique travaille en collaboration avec le médecin généticien pour accueillir, informer et répondre aux questions des familles qui s'adressent à une consultation de conseil génétique.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

CONSULTATIONS SPÉCIALISÉES

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires

nécessitent le recours à des consultations spécialisées composées d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

>>> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

CONTRACTURE

Une contracture musculaire est une contraction, généralement intense, involontaire d'un muscle. A la différence d'une crampe, elle est indolore.

A noter que le terme "contracture" en anglais désigne des rétractions musculaires.

CRÉATINE PHOSPHOKINASE, CPK (OU CRÉATINE KINASE, CK)

La créatine phosphokinase (CPK ou créatine kinase, CK) est une enzyme musculaire qui joue un rôle dans la production d'énergie directement utilisable par les cellules. Abondamment présente dans les cellules musculaires, elle est libérée dans la circulation sanguine en cas d'atteinte musculaire. Son dosage dans le sang est utile au diagnostic de certaines myopathies.

CYTOPLASME

Le cytoplasme est la substance gélatineuse à l'intérieur des cellules, dans laquelle baignent les différents éléments cellulaires : l'ossature de la cellule (cytosquelette), le noyau, les structures spécialisées assurant les fonctions de la cellule (organites), des réserves (inclusions) et des éléments libres (protéines, nutriments...).

DIAGNOSTIC CLINIQUE

Le diagnostic clinique est un diagnostic fondé sur les symptômes que présente un patient et sur l'examen physique fait par le médecin.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

Le diagnostic moléculaire est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la maladie, il

permet de confirmer le diagnostic clinique.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

DOMINANT(E)

Une maladie héréditaire est dite "**dominante**" lorsqu'une seule copie du gène de la personne malade est touchée par l'anomalie génique. La maladie, conséquence de l'anomalie sur l'une des deux copies du gène, se manifeste même si l'autre copie du gène n'est pas altérée.

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

DOMOTIQUE

La **domotique** désigne l'ensemble des techniques et technologies électroniques, informatiques et de télécommunication utilisées pour améliorer une habitation. Cela recouvre les systèmes de commande à distance et de programmation, par exemple pour le chauffage, l'ouverture des portes et volets, l'équipement électroménager et audiovisuel, les alarmes...

DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES Le dosage des enzymes

musculaires consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

ÉLECTROCARDIOGRAMME

Un **électrocardiogramme (ECG)**, est un examen destiné à enregistrer l'activité électrique du cœur, au moyen d'électrodes posées sur le thorax, les poignets et les chevilles. Il sert à identifier certaines anomalies cardiaques et à en suivre l'évolution.

Il permet de détecter d'éventuelles difficultés du cœur à maintenir sa cadence de contraction à un rythme régulier et harmonieux (troubles du rythme) ou encore, des signes d'infarctus du myocarde.

ÉLECTROMYOGRAMME

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'étude électrophysiologique du muscle et du nerf peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

ENZYME

Une **enzyme** est une protéine qui permet, facilite ou accélère spécifiquement telle ou telle réaction chimique dans notre organisme (digestion cellulaire, synthèse de protéines, réplication d'ADN...).

ERGOTHÉRAPEUTE

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

EXAMEN CLINIQUE

L'**examen clinique** est la première étape de tout diagnostic. Le médecin interroge et examine la personne afin de rassembler les éléments qui vont lui permettre d'orienter ou de poser un diagnostic.

Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale). Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer

deux maladies qui se ressemblent beaucoup.

L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

FIBRES MUSCULAIRES

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules allongées, contractiles formant le muscle squelettique.

>> [Le muscle squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003.

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE I

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type I** (fibres lentes) sont de petits diamètres et sont très vascularisées (on les appelle aussi fibres rouges). Elles contiennent beaucoup de mitochondries et peu de glycogène. Peu fatigables, elles sont utilisées lors d'exercices peu puissants et prolongés (maintien de la posture...). La proportion de fibres lentes dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

>> [Le muscle squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003.

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE II

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type II** (fibres rapides) sont de plus grands diamètres et peu vascularisées (on les appelle aussi fibres blanches). Elles contiennent peu de mitochondries et sont très riches en glycogène. Très puissantes et fatigables, elles sont sollicitées lors d'efforts brefs et très intenses. La proportion de fibres rapides dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en

fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

>>> [Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003.](#)

GÈNE

Un **gène** est un "segment" d'ADN situé à un endroit bien précis (*locus*) sur un chromosome. Chaque gène contient des informations constituant le "plan de fabrication" d'une protéine.

GÉNÉTICIEN CLINICIEN

Le **génétiicien clinicien**, ou médecin généticien, est un médecin spécialiste des maladies génétiques.

HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE

Ce que les médecins appellent l'**histoire naturelle d'une maladie** est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de tout traitement (médicaments, kinésithérapie, chirurgie...).

HISTOLOGIE

L'**histologie** est une discipline médicale qui étudie et décrit les tissus vivants, en particulier par leur observation au microscope.

HYPERTHERMIE MALIGNE

L'**hyperthermie maligne** est une maladie génétique qui se manifeste par un accès de contracture musculaire généralisée et d'augmentation importante de la température du corps, déclenché par certains produits d'anesthésie générale et mettant en jeu le pronostic vital en l'absence de traitement.

IMAGERIE MUSCULAIRE

L'**imagerie musculaire** est l'ensemble des techniques d'imagerie médicale appliquée à l'étude du muscle, comme le scanner musculaire, l'échographie musculaire (ultrasonographie) ou encore l'imagerie par résonance magnétique (IRM musculaire).

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.](#)

IMMUNOCYTOCHIMIE

IMMUNOHISTOCHEMIE

L'**immunocytochimie** et l'**immunohistochimie** sont des techniques de "coloration moléculaire" des cellules (biopsie de peau, de muscle...) avant de les observer au microscope. Elles permettent de marquer spécifiquement, à l'aide d'anticorps, une molécule ou une protéine

donnée à l'intérieur des cellules ou des tissus biologiques.

INCIDENCE

L'**incidence** d'une maladie est le nombre de nouveaux cas qui sont survenus pendant une période d'un an et dans une population déterminée.

IRM

L'**IRM** ou **imagerie par résonance magnétique** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.](#)

JOURNÉES DE RECHERCHE CLINIQUE

L'AFM et la Coordination des Centres de Références Neuromusculaires (CORNEUMUS) organisent tous les deux ans des Journées de Recherche Clinique, dont l'objectif est d'harmoniser et d'améliorer les pratiques de diagnostic et de prise en charge des maladies neuromusculaires. Plus de 300 médecins et paramédicaux, spécialistes des maladies neuromusculaires, y sont présents pour échanger sur leurs pratiques médicales au cours d'ateliers thématiques (diagnostic, nutrition, prise en charge respiratoire, psychologique, cardiaque, orthopédique...) et aboutir à l'élaboration de recommandations. Ces rencontres permettent également de faire émerger des projets de recherche clinique visant à valider des nouvelles pratiques de diagnostic ou de prise en charge.

KINÉSITHÉRAPIE

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires. Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les

soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

>>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.](#)

LOIS DE BIOÉTHIQUE

Les premières **lois de bioéthique** en France ont été votées en juillet 1994 et révisées en 2004. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.](#)

WEB www.legifrance.gouv.fr

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME

La **majoration pour la vie autonome** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

WEB www.handicap.gouv.fr > Les aides et prestations

WEB www.caf.fr > Les prestations

MALADIE GÉNÉTIQUE

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Nous l'héritons de nos parents et nos enfants héritent de la nôtre. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

MALADIE HÉRÉDITAIRE DU MÉTABOLISME

Les **maladies héréditaires du métabolisme** (ou erreurs innées du métabolisme) sont des maladies génétiques dans lesquelles l'une ou l'autre des réactions chimiques qui constituent le métabolisme ne se fait pas. Le métabolisme est l'ensemble des transformations biochimiques qui se déroulent au sein des cellules des organismes vivants et qui assurent leurs fonctionnements. Il s'agit de réactions de fabrication (synthèse ou anabolisme) ou de dégradation (catabolisme) de molécules qui ne se font que grâce à des enzymes spécifiques de chacune de ces réactions.

Dans les maladies du métabolisme, une enzyme indispensable est altérée : la réaction chimique à laquelle elle préside n'a pas lieu, entraînant soit l'absence de synthèse d'une molécule indispensable au fonctionnement de la cellule, soit une accumulation de molécules qui, faute d'être transformées et éliminées, intoxiquent petit à petit les cellules.

MALADIE RARE

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.eurordis.org/ > page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

MÉCANISMES PHYSIOPATHOLOGIQUES

Les **mécanismes physiopathologiques** sont les événements qui conduisent au développement d'une maladie.

MEMBRES INFÉRIEURS

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

MEMBRES SUPÉRIEURS

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.

MODÈLE ANIMAL

Un **modèle animal** est un animal qui reproduit les caractéristiques de la maladie (à la fois sur le plan génétique et sur le plan clinique)

permettant l'étude des mécanismes de la maladie ou l'essai de traitements.

MODÈLE CELLULAIRE

Un **modèle cellulaire** permet d'étudier les mécanismes biologiques d'une maladie à partir de cellules cultivées en laboratoire qui reproduisent les caractéristiques de cette maladie. Ces cellules peuvent provenir de personnes atteintes par la maladie, ou avoir été créées en laboratoire. Elles peuvent aussi servir à tester les effets d'un traitement potentiel.

MUSCLES DISTAUX

Les **muscles distaux** sont les muscles qui sont éloignés de l'axe du corps. Ils sont situés aux extrémités des membres : muscles des mains et des avant-bras pour les membres supérieurs, muscles des pieds et des jambes pour les membres inférieurs.

>>> [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

MUSCLES PROXIMAUX

Les **muscles proximaux** sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

>>> [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

MUSCLES SQUELETTIQUES

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect striés au microscope.

>>> [Le muscle squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003

>>> [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

>>> [Organisation de la motricité](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

MUTATION

Une **mutation** est une modification du matériel génétique (ADN). Elle peut être spontanée ou induite par des agents extérieurs (agents dits "mutagènes" comme les radiations, certains produits toxiques...).

MYOBANK-AFM / INSTITUT DE MYOLOGIE

Myobank-AFM / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

>>> [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 2009.

WEB www.institut-myologie.org/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie

MYOFIBRILLE

La **myofibrille** est la structure à l'intérieur de la cellule musculaire responsable de sa contraction. Localisée dans le cytoplasme, elle parcourt la cellule sur toute sa longueur. Lors de la contraction musculaire, les filaments qui la constituent, coulissent les uns par rapport aux autres et la cellule se raccourcit.

>>> [Le muscle squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003

MYOLOGIE

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.

WEB www.afm-telethon.fr/ > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > La Recherche > Stratégie > Recherche fondamentale > La Myologie

MYOTONIE

La **myotonie** est un défaut de relâchement de la fibre musculaire : après une contraction, le muscle ne revient pas rapidement à son état de repos initial. Ce phénomène donne une sensation de raideur due à une lenteur du relâchement du muscle après sa contraction. Il a tendance à s'améliorer avec la répétition du mouvement. La myotonie n'est pas douloureuse (à la différence d'une crampe par exemple), mais peut être gênante pour certains gestes de la vie courante (ouvrir un pot de confiture, manipuler certains objets...). Lors d'un examen clinique le médecin peut la provoquer par une percussion de la partie charnue du muscle avec un marteau à réflexe.

POISSON-ZÈBRE

Le **poisson-zèbre** est un modèle animal très utilisé en biologie du développement. Son rythme de vie est adapté au travail de recherche en laboratoire et ses embryons sont totalement transparents, ce qui permet d'observer directement le

développement des organes sans recourir à des techniques longues ou sophistiquées.

POMPE À CALCIUM

Les **pompes à calcium** sont des enzymes dont le rôle est de faire entrer (capter) ou sortir le calcium d'un compartiment cellulaire à un autre.

Les protéines **SERCA** sont des pompes à calcium spécifiques du réticulum sarcoplasmique ou du réticulum endoplasmique.

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

La **prestation de compensation du handicap (PCH)** est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animale.

>>> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

WEB www.travail-solidarite.gouv.fr/espaces/handicap/

PRÉVALENCE

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés à un moment et sur un territoire donné.

PRISE EN CHARGE ORTHOPÉDIQUE

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

>>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISÉ

Le **Projet d'accueil individualisé (PAI)** et le **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)** sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

WEB www.afm-telethon.fr > [Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic](#) > [Vie quotidienne](#) > [Scolarité](#)

PROJET PERSONNALISÉ DE SCOLARISATION

Le **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)** et le **Projet d'accueil individualisé (PAI)** sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

WEB www.afm-telethon.fr > [Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic](#) > [Vie quotidienne](#) > [Scolarité](#)

PROTÉINE

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

PROTOCOLE DE SOINS

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection longue durée. Il précise quels sont les professionnels de santé impliqués, qui peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

RÉCESSIF(VE)

Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque les deux copies du gène de la personne malade - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - sont touchées par une anomalie génique. La maladie, conséquences de l'anomalie génétique, ne se manifestent, dans ce cas-là, que lorsque les deux copies du gène sont altérées.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

REGISTRES DE PATIENTS

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

RÉTRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE

Une **rétraction musculaire ou musculo-tendineuse** est le raccourcissement d'un muscle. En devenant plus court, le muscle rétracté limite le jeu des articulations adjacentes.

SCANNER

Le **scanner** ou **tomodensitométrie** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe de l'intérieur du corps. Au cours de cet examen indolore et rapide, un large anneau émettant des rayons X tourne autour de la personne qui est allongée, sans bouger, sur une table d'examen.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

SYMPTÔME

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

TEST GÉNÉTIQUE

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il ne peut être pratiqué qu'avec l'accord de celui ou celle qui s'y soumet.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

TESTING MUSCULAIRE MANUEL

Le **testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction

musculaire de tel ou tel groupe musculaire dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

TESTING MUSCULAIRE QUANTIFIÉ

*Le **testing musculaire quantifié** est une méthode de mesure de la force musculaire développée par tel ou tel groupe musculaire lors de contractions réalisées contre une résistance constituée par l'appareil de mesure.*

Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux utilisés pour mesurer la force de la pince "pouce-index" ou la force de préhension de la main ("grip test"), soit grâce à un dynamomètre tenu par l'examineur, ou encore par un capteur de force de type jauge de contrainte (appareils QMT pour quantified muscle testing).

Les dynamomètres isocinétiques sont des appareils plus complexes et plus coûteux (Biodex®, Cybex®, Kincom®, Lido®...), qui permettent de mesurer des efforts musculaires de faible intensité.

TONUS MUSCULAIRE

*Le **tonus musculaire** est la tension présente dans les muscles au repos et la résistance qu'ils offrent quand ils sont étirés passivement. Dans certaines myopathies, il peut être diminué : on parle d'hypotonie . Lorsqu'il est augmenté, comme dans certaines paraplégies, on parle d'hypertonie.*

TORTICOLIS

*Un **torticolis** est une rétraction ou une contracture douloureuse de certains muscles du cou qui entraîne une inclinaison de la tête : le cou est fléchi du côté atteint, la tête inclinée. Différentes causes peuvent entraîner un torticolis (mauvaise position,*

lésions des vertèbres cervicales,arthrogrypose...).

STATUT DE TRAVAILLEUR HANDICAPÉ **Le statut de travailleur handicapé**

concerne les travailleurs reconnus handicapés par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), qu'ils soient déjà en poste ou à la recherche d'un emploi. Il permet d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap afin de mettre en place des mesures permettant à la personne de conserver ou d'obtenir un emploi (aménagement du poste de travail, formation professionnelle...).

>>> [Emploi et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, Avril 2009.