



ZOOM SUR

les dystrophies musculaires congénitales

- > DMC
- > DMC avec déficit primaire en mérosine
- > DMC de type Ullrich
- > DMC avec déficit en sélénoprotéine
- > Alphadystroglycanopathies

Avril 2008

Ce document a pour but de présenter une information générale sur les dystrophies musculaires congénitales (DMC). Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec votre équipe soignante. Certaines formes de DMC font l'objet de Zooms distincts disponibles sur le site de l'AFM. Chacun de ces documents présente des informations spécifiques à la maladie dont il traite.

- >> Zoom sur les DMC avec déficit primitif en mérosine
- >> Zoom sur la DMC de type Ullrich
- >> Zoom sur la DMC avec déficit en sélénoprotéine
- >> Zoom sur les alphadystroglycanopathies

Le *Zoom sur... la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les DMC.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils sont disponibles sur le site internet de l'AFM et auprès du Service régional de votre région.

SOMMAIRE

Rédaction :
 Dr. J. Andoni URTIZBEREA
 Assistance Publique – Hôpitaux
 de Paris,
 Centre de Référence
 Neuromusculaire Garches-
 Necker-Mondor-Hendaye,
 64700 Hendaye

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

Nous remercions pour leur
 contribution à ce document

- M. Bendix (ergothérapeute,
AFM),
- M. Frischmann (psychologue,
AFM)
- L. Huynh (juriste, AFM),
- L. Rambour (juriste, AFM),
- C. Réveillère (psychologue,
AFM),
- Dr. A. Toutain (généticienne
clinicienne, Tours),

- 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 qu'une dystrophie musculaire congénitale ?	4
La classification des dystrophies musculaires congénitales évolue au fur et à mesure que les connaissances sur ces maladies progressent.	4
Les dystrophies musculaires congénitales sont elles fréquentes ?	6
A quoi sont elles dues ?	7
Comment se manifestent les dystrophies musculaires congénitales ?.....	10
L'atteinte musculaire.....	10
Les déformations orthopédiques	10
L'atteinte respiratoire.....	10
L'atteinte cérébrale.....	11
L'atteinte oculaire.....	11
L'atteinte de la déglutition	11
Comment évoluent les dystrophies musculaires congénitales ?	12
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale ?	13
A la naissance	13
Dans les premiers mois ou années de vie	13
Exceptionnellement, pendant la grossesse	13
Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale ?	14
La <i>biopsie musculaire</i> confirme qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale.....	14
Des examens pour préciser la forme de DMC	15
Les études de génétique moléculaire déterminent la forme de dystrophie musculaire congénitale en cause quand cela est possible	16
Parfois, le diagnostic est difficile à établir.....	16
Les dystrophies musculaires congénitales se transmettent-elles ?	17
Les dystrophies musculaires congénitales se transmettent sur le mode <i>autosomique récessif</i>	17
De très rares cas de syndrome d'Ullrich sont des maladies <i>autosomiques dominantes</i>	18
Le <i>conseil génétique</i>	19
Le diagnostic prénatal	20
La surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie. 22	22
La prise en charge musculaire	22
La <i>prise en charge orthopédique</i> est à instituer avant l'apparition des premières déformations.....	23
La prise en charge respiratoire est le deuxième volet essentiel du suivi.23	23
La prise en charge orthodontique limite les déformations de la mâchoire et les problèmes d'occlusion dentaire.....	25
La prise en charge nutritionnelle et digestive.....	26
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?	26
Les enfants atteints de dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébrale symptomatique bénéficient d'un accompagnement approprié 27	27
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides-techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne	28

Faire face au(x) stress que les dystrophies musculaires congénitales sont susceptibles de provoquer.....	30
Au moment du diagnostic.....	31
L'accompagnement psychologique au cours de la vie.....	31
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	32
Se ressourcer	33
Où consulter, quand et comment ?.....	34
Au moment du diagnostic.....	34
Une surveillance régulière plus ou moins fréquente	34
Une carte personnelle de soins	34
Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec les dystrophies musculaires congénitales.....	36
Le remboursement des soins médicaux.....	36
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	37
La scolarité	38
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap	39
Où se renseigner ?	41
Un peu d'histoire.....	43
Pour en savoir plus :	45
Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales.....	45
Les Repères	45
Numéros de téléphone utiles	46
Sites internet.....	46
Glossaire	47

Les **dystrophies musculaires congénitales** (DMC) représentent un groupe de maladies musculaires différentes parmi lesquelles :

- **DMC avec déficit primaire en mérosine**, DMC1A, mérosinopathies, MDC1A, DMC mérosine-négative, mérosinopathie primitive, mérosinopathie primaire.

>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine

- **DMC d'Ullrich** (DMCU), DMC de type Ullrich-Bonneville, collagénopathie, DMC avec déficit en collagène VI, UCMD, myopathie scléro-atonique.

>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich

- **DMC avec déficit en intégrine alpha-7**

>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales

- **DMC avec déficit en SEPN**, syndrome de la colonne raide (Rigid spine syndrome) lié à des mutations du gène SEPN1

>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine

- **Alpha-dystroglycanopathies** (DMC avec anomalies de la glycosylation) : syndrome de Walker-Warkurg (WWS), syndrome Muscle-œil-cerveau (syndrome MEB, muscle-eye-brain), DMC avec déficit en FKRP, DMC de type Fukuyama (Maladie de Fukuyama, FCMD), DMC avec déficit en LARGE (MDC1D), syndromes cérébro-musculaires, DMC mérosine-positives, DMC forme hypertrophique non-progressive (MDC1B), DMC forme hypertrophique progressive (MDC1C).

>> Zoom sur les alphasdystroglycanopathies

Les Zooms sont disponibles sur le site de l'AFM **WEB** <http://www.afm-telethon.fr> à la rubrique La Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies.

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.

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

Qu'est-ce qu'une dystrophie musculaire congénitale ?

Les dystrophies musculaires congénitales sont des *maladies rares* d'origine *génétique*. Le terme regroupe plusieurs maladies différentes caractérisées par une atteinte musculaire ("dystrophie") entraînant une faiblesse musculaire - *hypotonie* et difficultés motrices - se manifestant dès la naissance ou dans les premiers mois de vie ("congénitale"). Le *muscle squelettique* est le siège d'un *processus dystrophique* observable au microscope.

Cette atteinte musculaire peut se compliquer de *rétractions musculo-tendineuses* et de difficultés respiratoires.

Les dystrophies musculaires congénitales se transmettent selon le *mode autosomique récessif*, à l'exception de quelques rares cas de DMC d'Ullrich qui se transmettent sur le *mode autosomique dominant*.

Elles sont généralement peu évolutives, voire stables. Leur gravité est variable d'une forme de dystrophie musculaire congénitale à l'autre.

Le traitement est, pour l'instant, *symptomatique*.

Quelle est la différence entre une myopathie et une dystrophie musculaire ?

Le terme de myopathie (vient du grec : *myo* ← *mus* = muscle, *pathos* = affection, maladie) désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure de la *fibres musculaire* (myopathie congénitale), les processus chimiques qui permettent à la cellule musculaire d'assurer sa fonction (myopathie métabolique). D'autres maladies musculaires sont désignées par la localisation des muscles atteints (myopathies distales).

Les dystrophies musculaires représentent des formes particulières de myopathies. Le terme dystrophie (vient du grec : *dus* = difficulté, mauvais état, *trophé* = nourriture) musculaire désigne des myopathies dans lesquelles l'examen du muscle au microscope montre une *dégénérescence* des cellules musculaires s'accompagnant de la présence de cellules jeunes, témoin d'une régénération de nouvelles cellules tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la *dégénérescence*.

Ce processus de *dégénérescence/régénération* musculaire est retrouvé dans les différentes dystrophies musculaires. Certaines sont désignées par la localisation des muscles atteints (dystrophies musculaires des ceintures), d'autres par le nom du ou des médecin(s) qui les ont décrites (*dystrophie musculaire de Duchenne*). Les dystrophies musculaires congénitales, quant à elles, sont caractérisées, comme leur nom l'indique, par l'extrême précocité d'apparition des symptômes. En ce sens, elles se distinguent clairement des autres dystrophies musculaires apparaissant plus tardivement comme la myopathie de Duchenne ou certaines dystrophies musculaires des ceintures.

La classification des dystrophies musculaires congénitales évolue au fur et à mesure que les connaissances sur ces maladies progressent.

Il existe plusieurs formes de dystrophies musculaires congénitales (DMC) qui diffèrent, parfois beaucoup, les unes des autres. Connaître le *diagnostic clinique et moléculaire* de l'affection en cause améliore la surveillance et la prise en charge des complications de l'atteinte musculaire et permet de donner des informations précises sur les risques de transmission de la maladie. Par ailleurs, pour participer à

un essai thérapeutique ciblé sur sa maladie, il est indispensable d'en connaître le diagnostic précis.

La classification des DMC n'est pas figée dans le temps et évolue avec les découvertes de nouveaux *gènes* impliqués dans ces maladies. Jusqu'à la découverte de la mérosine en 1994, on se basait essentiellement sur des critères cliniques pour distinguer deux grands groupes de dystrophies musculaires congénitales (DMC) : d'un côté, les formes dites occidentales, classiques, sans anomalies malformatives de l'œil ou du cerveau, et de l'autre, tout le reste (c'est-à-dire les actuelles alphadystroglycanopathies). Avec la découverte de la mérosine, deux grands groupes sont apparus : les DMC avec déficit en mérosine (ou DMC mérosine négatives) et les DMC avec mérosine normale (DMC mérosine-positives).

La découverte des 12 *gènes* impliqués dans différentes formes de DMC, et des *protéines* qu'ils codent, a fait sensiblement évoluer la classification, qui repose désormais sur ces *protéines*, leur localisation dans la cellule et leurs fonctions. On distingue désormais 3 grands groupes de DMC :

- celui où des *protéines* liées à la *matrice extracellulaire* sont en cause ;
- celui où des *protéines* impliquées dans le bon fonctionnement de l'*alpha-dystroglycane* ;
- et le cas unique du déficit dans une *protéine* contenant du sélénium (sélénoprotéine).

Faire réviser le diagnostic de sa maladie en pratique

De nouveaux gènes ont été impliqués dans des formes de dystrophie musculaire congénitale qui n'étaient jusque là pas diagnostiquées. Il est possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée à l'époque. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis quelques années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de consulter auprès d'un Centre de référence, d'un centre de compétence ou d'une consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires" pour compléter la démarche diagnostique

Les dystrophies musculaires congénitales sont elles fréquentes ?

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

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des *maladies rares* mais elles sont relativement fréquentes parmi les causes d'*hypotonie musculaire* chez le nouveau-né ou le nourrisson.

En l'absence de *registre de patients* neuromusculaires à l'échelle nationale, il est difficile de donner des statistiques précises. Les DMC concerneraient moins d'une centaine de nouveaux cas chaque année en France. La *prévalence* serait de plusieurs centaines de personnes atteintes vivant en France (enfants et adultes compris).

Elles sont plus fréquentes dans les pays à forte *consanguinité*, comme le Maghreb, la Turquie, ou le Moyen-Orient en général.

Le groupe des DMC avec déficit primaire en mérosine est de loin le plus majoritaire avec 30 à 40% de l'ensemble des dystrophies musculaires congénitales selon les études. Même si l'on manque de preuves formelles et parce que le diagnostic moléculaire en est difficile, il semble que les DMC d'Ullrich arrivent en deuxième position.

Il n'y a pas de formes spécifiques à notre pays, à la différence du Japon (la DMC de type Fukuyama est principalement présente au Japon) ou de la Finlande (le syndrome muscle-œil-cerveau (MEB) touche surtout les populations d'Europe du Nord, notamment finlandaises). En revanche, on sait maintenant qu'il existe en France des cas de DMC de type Fukuyama ou de type muscle-œil-cerveau (MEB).

A quoi sont elles dues ?

Toutes les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des *maladies* d'origine *génétique*. Elles ne sont pas dues à un microbe (bactérie ou virus) : elles ne "s'attrapent" donc pas.

Les DMC sont liées à des anomalies de l'ADN (mutations) qui sont généralement transmises par les deux parents. Il existe aussi de très rares cas de DMC d'Ullrich, où l'anomalie de l'ADN n'est pas transmise par les parents mais se produit de façon spontanée pour la première fois chez la personne malade (*néomutation* ou "*mutation de novo*").

Les anomalies génétiques à l'origine des DMC, conduisent généralement au déficit d'une *protéine* donnée, cette *protéine* pouvant avoir une fonction essentielle pour la cellule musculaire en particulier. Jusqu'à présent, 10 *protéines* différentes impliquées dans les DMC ont été identifiées : la mérosine, le *collagène* VI, l'*intégrine* alpha7, la FKRP, la fukutine, POMT1, POMT2, POMGnT1, LARGE et la sélénoprotéine 1.

La mérosine (appelée aussi *laminine* alpha2 et impliquée dans la *mérosinopathie* primaire) et le *collagène* VI (impliqué dans la DMC de type Ullrich) sont des *protéines* situées à l'extérieur de la cellule musculaire. Elles appartiennent à l'emballage des cellules musculaires (*matrice extracellulaire*).

L'*intégrine* alpha 7 (impliquée dans une forme très rare de DMC) est une *protéine* qui traverse de part en part la membrane de la *fibres musculaire*. A l'intérieur de la cellule, elle est liée à des *protéines* du *cytosquelette* comme l'actine. A l'extérieur de la cellule, l'*intégrine* alpha7 se lie à des molécules de la *matrice extracellulaire* comme la *laminine* et le *collagène*.

La FKRP, la fukutine, POMT1, POTM2, POMGnT1 et LARGE (associées au groupe des alpha-dystroglycanopathies) sont des *protéines* impliquées directement ou indirectement dans le bon fonctionnement de l'*alpha-dystroglycane*. Or, l'*alpha-dystroglycane* appartient à un ensemble ou complexe de *protéines* qui traverse la membrane de la cellule musculaire et assure un lien physique entre l'extérieur de la cellule et l'intérieur de la cellule, comme l'*intégrine* alpha 7.

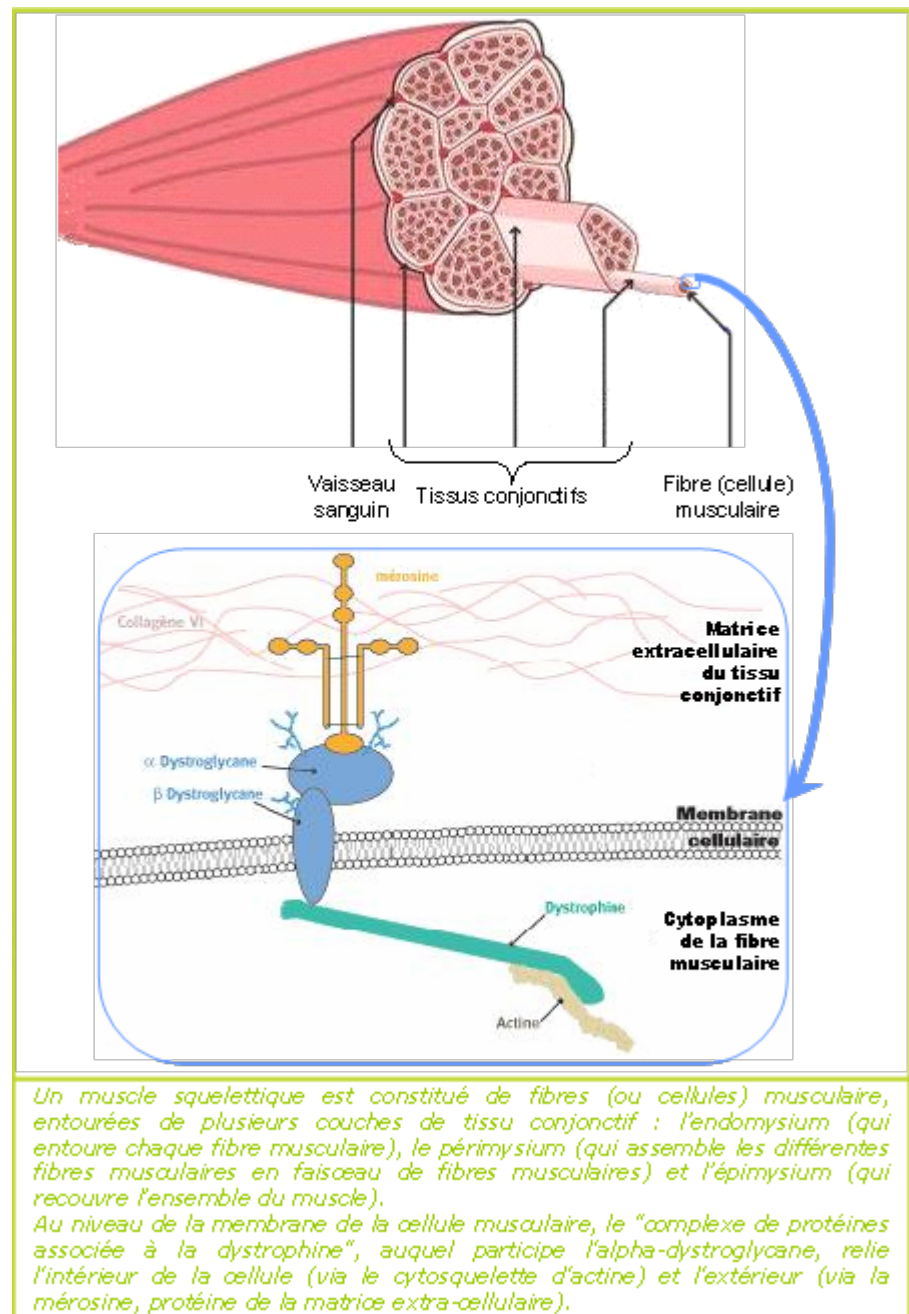
Ainsi, ces différentes *protéines* impliquées dans les DMC participent, chacune à leur niveau, au maintien d'une liaison entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule. Ce système d'amarrage entre les deux milieux permet à la cellule musculaire de s'adapter aux contraintes mécaniques, en particulier aux déformations qu'elle subit lors d'une contraction du muscle.

Dans les DMC, le déficit en l'une ou l'autre de ces *protéines* entraînerait un dysfonctionnement de ce système d'amarrage. Le lien entre l'extérieur et l'intérieur de la cellule musculaire serait alors rompu, entraînant, au fil du temps, une altération de la membrane cellulaire par les contractions répétées et, à terme, une fragilisation de la cellule musculaire dans son ensemble.

Cette hypothèse de mécanisme pathologique est séduisante car elle établit un lien moléculaire entre les différentes DMC, mais elle n'a pas encore été clairement démontrée en laboratoire. En outre, la sélénoprotéine 1 (impliquée dans le syndrome de la colonne raide) n'a pas encore trouvé sa place dans ce mécanisme. La fonction de la sélénoprotéine 1 au sein du muscle est mal connue, même si des études récentes ont suggéré qu'elle jouerait un rôle dans

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.

l'architecture musculaire chez le poisson zèbre (*modèle animal* très utilisé par les chercheurs).



Que signifient les mots mérosinopathie ? Mérosine négatif ? Est-ce la même chose ?

Le terme mérosinopathie désigne une maladie avec un déficit en mérosine.

Ce déficit peut-être partiel (*protéine* en quantité inférieure à la normale) ou total (*protéine* absente).

Ce déficit en mérosine peut être dû à une mutation dans le propre *gène* de la mérosine - on parle alors de mérosinopathie primaire - ou à une mutation dans un autre *gène* codant une *protéine* différente de la mérosine- on parle alors de mérosinopathie secondaire (c'est le cas dans certaines alphadystroglycanopathies). Lorsque les médecins cherchent à établir le diagnostic d'une maladie, ils effectuent des analyses sur le tissu musculaire prélevé chez le patient. L'une d'elles consiste à mettre en évidence la présence d'une *protéine* donnée à l'aide de marqueurs spécifiques



de celle-ci. Le marquage sera négatif si la *protéine* est absente, ou positif si la *protéine* est présente. Dans les dystrophies musculaires congénitales (DMC), on parle de DMC mérosine-négative quand le marquage de la mérosine est négatif sur le tissu musculaire du patient, ce qui révèle un déficit en mérosine, qu'il soit primaire ou secondaire.

Comment se manifestent les dystrophies musculaires congénitales ?

À chacun son histoire.

Chaque maladie neuromusculaire se manifeste différemment d'une personne à l'autre : tel signe ou symptôme apparaîtra chez une personne à tel moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre personne.

La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans une forme ou une autre de dystrophie musculaire congénitale. Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

L'atteinte musculaire

L'atteinte musculaire est commune aux différentes formes de dystrophies musculaires congénitales (DMC). En revanche, elle peut être extrêmement variable selon le type de DMC en cause.

Le *muscle squelettique* est le siège d'une *dégénérescence* aboutissant à une perte des *fibres musculaires* et donc à une *hypotonie*. L'ensemble des muscles peut être touché, à des degrés divers. C'est une des caractéristiques des dystrophies musculaires congénitales. L'atteinte des muscles du visage est constante et assez évocatrice de dystrophies musculaires congénitales même si elle n'est pas spécifique.

L'atteinte musculaire est responsable des difficultés motrices rencontrées par l'enfant mais aussi de *déformations orthopédiques* et d'éventuelles difficultés respiratoires.

En revanche, seules quelques formes très particulières de dystrophies musculaires congénitales peuvent être à l'origine d'anomalies des *fibres musculaires* cardiaques (dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP).

Les déformations orthopédiques

Elles sont la conséquence directe de l'hypotonie généralisée et de la faiblesse de certains muscles en particulier. Le muscle a tendance à diminuer de volume, à se rétracter quand il n'est pas suffisamment mobilisé. On observe dans de très nombreux cas de DMC, un raccourcissement des muscles et de leurs tendons (rétractions musculo-tendineuses).

Chez les enfants qui ne marchent pas, le risque de voir s'installer des *déformations orthopédiques* est extrême, et ce d'autant plus que l'atteinte musculaire est précoce : rétractions au niveau des *membres inférieurs* et *supérieurs*, *cyphose* et *cypho-scoliose* sont la règle en l'absence de prise en charge adaptée.

Les rétractions au niveau de la colonne vertébrale empêchent la personne de se pencher en avant et/ou d'amener son menton sur la poitrine. Elles entrent dans le cadre de ce que les médecins appellent le *rigid spine* ou colonne raide et surviennent notamment dans la DMC avec déficit en sélénoprotéine.

L'atteinte respiratoire

L'atteinte respiratoire est la conséquence directe de l'atteinte de la *fibre musculaire* au niveau des muscles respiratoires. Elle s'exprime le plus souvent dès les premiers jours de vie puis a tendance à régresser transitoirement avant de redevenir gênante quelques années plus tard. Ce sont l'ensemble des muscles respiratoires (le

diaphragme surtout et les autres muscles respiratoires plus accessoirement) qui peuvent être touchés.

A cela s'ajoute, à l'adolescence voire plus précocement, le risque d'aggravation par d'éventuelles déformations thoraciques (*cyphose*, *cypho-scoliose* ou autre).

Dans tous les cas, plus l'atteinte respiratoire est précoce et plus le risque d'un retentissement sur la croissance du poumon sera grand. En effet la croissance pulmonaire a lieu dans les premières années de la vie et dépend en grande partie des mouvements respiratoires qui la stimulent (les *alvéoles pulmonaires*, indispensables aux échanges gazeux, ne se multiplient que jusque l'âge de 4 ans). D'où l'importance de la prise en charge pour optimiser la fonction respiratoire et la croissance des poumons.

L'atteinte cérébrale

Elle ne concerne qu'une partie des cas de dystrophies musculaires congénitales.

Il faut différencier les situations, les plus rares où les manifestations neurologiques sont au premier plan (retard mental, *épilepsie*, ...) de celles où cette atteinte cérébrale ne s'accompagne d'aucune manifestation neurologique.

Dans les alphadystroglycanopathies, l'atteinte cérébrale comporte des anomalies malformatives (le développement du cerveau pendant la vie fœtale a été perturbé) qui entraînent volontiers des difficultés au niveau intellectuel et cognitif.

Dans les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine, il y a souvent une atteinte du *système nerveux central*, au niveau de la *substance blanche*. Celle-ci ne s'accompagne généralement d'aucune manifestation neurologique (bien qu'il ne s'agisse pas d'une leucodystrophie à proprement parler, ce terme est parfois être employé à tort).

L'atteinte oculaire

Une atteinte oculaire est observée dans un petit nombre de cas d'alphadystroglycanopathies, correspondant essentiellement au syndrome de Walker-Warburg, au syndrome muscle-œil-cerveau et moins fréquemment, à la DMC de type Fukuyama.

Il peut s'agir de malformations (l'œil a la même origine embryologique que le cerveau) ou d'anomalies rétiniennes plus discrètes et moins graves.

Ces atteintes oculaires peuvent se manifester par une simple myopie ou par des troubles plus importants de la vision pouvant conduire dans les cas extrêmes à une cécité.

L'atteinte de la déglutition

Les difficultés à avaler (troubles de la déglutition) sont dues à l'insuffisance de force des muscles de la gorge (oropharynx). Ces muscles déficitaires sont incapables de propulser les aliments dans la bonne direction et peuvent être à l'origine de *fausses routes*. De plus, l'atteinte des muscles servant à la mastication, fait que les aliments ne sont pas suffisamment mâchés et les rend plus difficiles à avaler. L'atteinte de la déglutition apparaît très précocement, parfois à la naissance de manière transitoire, ou plus tardivement.

Des mesures simples (modification de la texture des aliments, l'installation en bonne position et au calme lors des repas...) associées à une prise en charge orthophonique contribuent à diminuer le risque de *fausses routes* et à conserver une alimentation correcte et un bon état nutritionnel.

Comment évoluent les dystrophies musculaires congénitales ?

L'espérance de vie est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

L'évolution des dystrophies musculaires congénitales (DMC) est extrêmement variable d'un individu à l'autre et surtout d'une forme de DMC à l'autre.

Certaines formes sont de pronostic très sombre comme le syndrome de Walker-Warburg, dans lequel la myopathie est presque au deuxième plan tant l'atteinte cérébrale est importante.

Pour les dystrophies musculaires congénitales dites classiques (DMC avec déficit en mérosine, DMC d'Ullrich), la marche est très rarement conservée. Les progrès réalisés en matière de diagnostic et de prise en charge ont permis d'améliorer la qualité et l'*espérance de vie* des enfants atteints, dont la majorité atteint désormais l'âge adulte.

Il ne semble pas que le *processus dystrophique* perdure au delà de l'installation initiale du déficit musculaire. En d'autres termes, la plupart des DMC ne sont pas évolutives. Si elles le sont, elles le sont à un rythme lent. Une prise en charge rigoureuse permet de contrôler les conséquences de cette atteinte musculaire.

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale ?

Les circonstances de découverte d'une dystrophie musculaire congénitale (DMC) sont multiples en raison notamment de l'extrême variété des manifestations, allant de formes très graves à des formes relativement bénignes assez peu invalidantes, mais aussi de la diversité des *protéines* en cause.

A la naissance

Dans l'immense majorité des cas, le diagnostic est fait, ou au moins évoqué, à la naissance, devant un enfant né extrêmement mou (on parle d'*hypotonie* majeure), présentant très souvent des problèmes associés de respiration et de déglutition. Le nouveau-né est admis en unité de néonatalogie, parfois sous assistance respiratoire, et la constatation d'une augmentation des *enzymes musculaires* (CPK) dans le cadre du *bilan biologique* initial évoque une myopathie. Celle-ci est confirmée par la *biopsie musculaire* laquelle permet de préciser qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale.

Dans la plupart des cas, et après quelques jours ou semaines d'observation en néonatalogie, la situation s'améliore lentement, l'enfant reprend du tonus, la respiration et la déglutition redeviennent autonomes.

Dans d'autres cas plus rares, la situation du nouveau-né ne s'améliore pas et le bilan fait apparaître aux niveaux cérébral et oculaire de multiples malformations conduisant à un décès à plus ou moins court terme.

Plus rarement, l'enfant se présente à la naissance avec des rétractions multiples (l'enfant est en quelque sorte recroquevillé, et ses articulations ne peuvent être dépliées). Les médecins parlent dans les cas les plus extrêmes d'*arthrogrypose*.

A l'inverse, on ne remarque parfois à la naissance que des *déformations orthopédiques* relativement bénignes et localisées, par exemple au niveau des chevilles ou des pieds (*ped équin*, *ped varus-équin*...). Là aussi, le dosage des *enzymes musculaires* (CPK) et la pratique d'une *biopsie musculaire* permettent d'arriver au diagnostic de DMC.

Dans les premiers mois ou années de vie

Parfois, le problème ne se pose pas à la naissance mais uniquement dans les premiers mois ou années de vie, chez un nourrisson ou un enfant décrit comme "mou", présentant un retard dans l'acquisition de la position assise, de la station debout, ou de la marche (retard des *acquisitions motrices*), avec ou sans difficultés respiratoires associées. Souvent, il y a eu des petites difficultés à la naissance mais qui sont passées inaperçues ou qui n'ont pas fait l'objet d'un bilan tant elles paraissaient banales et transitoires. C'est grâce aux résultats du bilan clinique, du dosage des *enzymes musculaires* (CPK) et de la *biopsie musculaire* que ces difficultés seront *a posteriori* mises sur le compte d'une DMC.

Exceptionnellement, pendant la grossesse

De façon exceptionnelle, le problème du diagnostic de DMC peut se poser non pas à la naissance, mais avant, pendant la grossesse, dans la période anténatale. En effet, certaines formes peuvent donner lieu à ce que l'on appelle un *syndrome d'immobilité fœtale* (lequel conduit

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 2005.

très fréquemment à une *arthrogrypose*). Ce syndrome est décelable assez facilement sur des *échographies* répétées. Toujours en période anténatale, on évoque une DMC de type Walker-Warburg devant la constatation à l'*échographie* de malformations *in utero* du cerveau et de ses annexes.

Comment affirme-t-on le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale ?

Quand le médecin, après son *examen clinique*, suspecte une dystrophie musculaire congénitale (DMC), il va proposer des examens complémentaires dans un double objectif : prouver qu'il s'agit bien d'une DMC et en préciser son type.

En pratique

Les examens médicaux peuvent faire peur, surtout pour un enfant. Lui expliquer comment cela va se passer, ce qui risque d'être douloureux (piqûre...) ou impressionnant (appareil bruyant...), s'il sera séparé de ses parents..., le rassure et l'aide à mieux maîtriser ses sensations pendant l'examen.

Demandez à l'équipe soignante s'ils ont des documents (livre, bande-dessiné, vidéo, poupée...) pour aborder simplement les différents examens. Si vous êtes près de lui pendant l'examen, faites-en sorte qu'il vous voie, tenez-lui la main, parlez-lui. C'est très rassurant.

La biopsie musculaire confirme qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale

Face à une atteinte musculaire dont l'origine n'apparaît pas clairement, l'observation d'un prélèvement de muscle (biopsie musculaire) permet de resserrer le champ des hypothèses diagnostiques.

C'est l'examen-clé pour le diagnostic. Elle est pratiquée dans les premières semaines ou premiers mois de vie et consiste à prélever un petit fragment de muscle au niveau de l'épaule (muscle deltoïde) ou de la cuisse (muscle quadriceps).

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).

L'observation au microscope du fragment musculaire montre des *fibres musculaires* de taille inégale, avec une augmentation sensible du *tissu de soutien* entre les fibres (tissu dit conjonctif ou interstitiel). On parle de fibrose. La présence de *fibres musculaires* qui meurent (par *nécrose* ou *dégénérescence*) et d'autres qui régénèrent est caractéristique d'un *processus dystrophique*. Comparativement à d'autres dystrophies musculaires, on note assez peu de *fibres musculaires* en vraie *nécrose*. Cet aspect dystrophique associé au

contexte clinique est suffisant pour affirmer le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale mais pas pour en préciser le type exact.

Des examens pour préciser la forme de DMC

Pour cela, il faut utiliser une batterie complémentaire de tests biologiques sur le reste de l'échantillon de muscle prélevé avec, entre autres, deux *anticorps* destinés à préciser la présence ou l'absence de deux *protéines* capitales : la mérosine d'une part, l'*alpha-dystroglycane* d'autre part. Un troisième *anticorps*, destiné à étudier la présence de *collagène* VI, est d'utilisation et d'interprétation plus délicate. L'étude de la dystrophine, *protéine* dont l'absence caractérise la *dystrophie musculaire de Duchenne*, montre qu'elle est présente et permet d'éviter les erreurs diagnostiques avec une myopathie de Duchenne à début très précoce.

L'autre élément capital pour orienter vers tel ou tel type de DMC est l'imagerie cérébrale. L'*imagerie par résonance magnétique* (IRM) est plus précise que le *scanner* pour étudier le cerveau. Elle doit être réalisée aussi précocement que possible, en tenant toutefois compte de l'âge de l'enfant : le cerveau continuant à se développer après la naissance, il est normal de voir que certaines structures ne sont pas complètement développées (certaines parties du cerveau sont naturellement immatures chez le très jeune enfant). Ainsi, les anomalies de la substance blanche (lesquelles orientent de prime abord vers un déficit primitif en mérosine) ne sont pas toujours clairement visibles lors des premières semaines de vie.

L'imagerie musculaire en pratique

En général, le scanner musculaire ne nécessite aucune préparation. C'est un examen indolore et rapide (entre une demi-heure et une heure environ). Comme le scanner, l'IRM est rapide et indolore, toutefois, cet examen peut être impressionnant à cause du bruit de la machine et de la sensation d'enfermement. Il faut avertir le médecin si vous êtes porteur d'une prothèse ou d'une pile cardiaque (*pace maker*).

Pour les deux examens, une première analyse des résultats peut être faite immédiatement. L'interprétation définitive est envoyée par écrit au médecin qui a demandé l'examen dans les jours qui suivent.

Un examen ophtalmologique complet et rigoureux est nécessaire pour objectiver d'éventuelles anomalies oculaires malformatives, qui concourent aussi à orienter le diagnostic.

Les autres examens complémentaires n'ont qu'une valeur relative : les *enzymes musculaires* (CPK, aldolase), très élevées initialement, sont mesurées pour faire la distinction avec d'autres myopathies (notamment les myopathies congénitales). La normalité du taux de CPK n'élimine pas pour autant le diagnostic de DMC. Les études électrophysiologiques (*électromyogramme*) montrent un tracé dit myogène et n'ont rien de spécifique.

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 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.

Les études de génétique moléculaire déterminent la forme de dystrophie musculaire congénitale en cause quand cela est possible

Le diagnostic du type de DMC repose *in fine* sur les études génétiques lesquelles permettent souvent, mais pas toujours, un diagnostic de certitude en mettant en évidence une ou des anomalies dans un des 12 *gènes* connus comme étant impliqué dans les dystrophies musculaires congénitales.

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 gènes impliqués dans les DMC ne sont, pour la plupart, étudiés que dans quelques laboratoires en France, chacun se spécialisant sur quelques gènes. Ces équipes font partie du réseau des Centres de référence et des centres de compétences "Maladies neuromusculaires".

Les coordonnées du Centre de référence ou de compétence neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies) **WEB** <https://www.afm-telethon.fr> ou sur celui d'Orphanet **WEB** www.orphanet.fr

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

Parfois, le diagnostic est difficile à établir.

Dans les formes de dystrophie musculaire congénitale (DMC) un peu atypiques ou difficiles à affirmer au niveau moléculaire, le médecin peut être amené à évoquer d'autres possibilités diagnostiques. Ces situations sont fréquentes et sont source d'errance diagnostique parfois pendant plusieurs années.

Quand, à la naissance, une cause musculaire est suspectée devant un tableau de grande hypotonie, les autres possibilités diagnostiques sont représentées essentiellement par un autre groupe de myopathies appelées *myopathies congénitales* (myopathie à central core, myopathie à némaline, pour ne citer que les plus fréquentes).

A un âge plus tardif, le problème peut se poser avec certaines formes de *dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss*, notamment celle en rapport avec le *gène* lamine A/C (laminopathie), ou avec certaines formes précoces de *myopathies des ceintures* de l'enfant (*sarcoglycanopathies*).

En général, la *biopsie musculaire* permet de faire la distinction entre toutes ces pathologies mais ce n'est pas toujours aussi facile, surtout dans les formes modérées de DMC où les signes observés au microscope sont plus discrets. Souvent, c'est grâce à une deuxième *biopsie musculaire* réalisée quelques années plus tard, que la certitude diagnostique pourra alors être établie.

Les études génétiques étant désormais plus aisées et plus fiables d'années en années, elles contribuent aussi à cette clarification diagnostique.

Les dystrophies musculaires congénitales se transmettent-elles ?

Les dystrophies musculaires congénitales se transmettent sur le mode *autosomique récessif*

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des maladies génétiques : elles sont liées à des anomalies au niveau d'un gène. Plusieurs gènes sont connus pour être impliqués dans les DMC. Ces gènes sont situés sur les *chromosomes*, tout le monde possède deux exemplaires, chacun étant hérité d'un de ses parents.

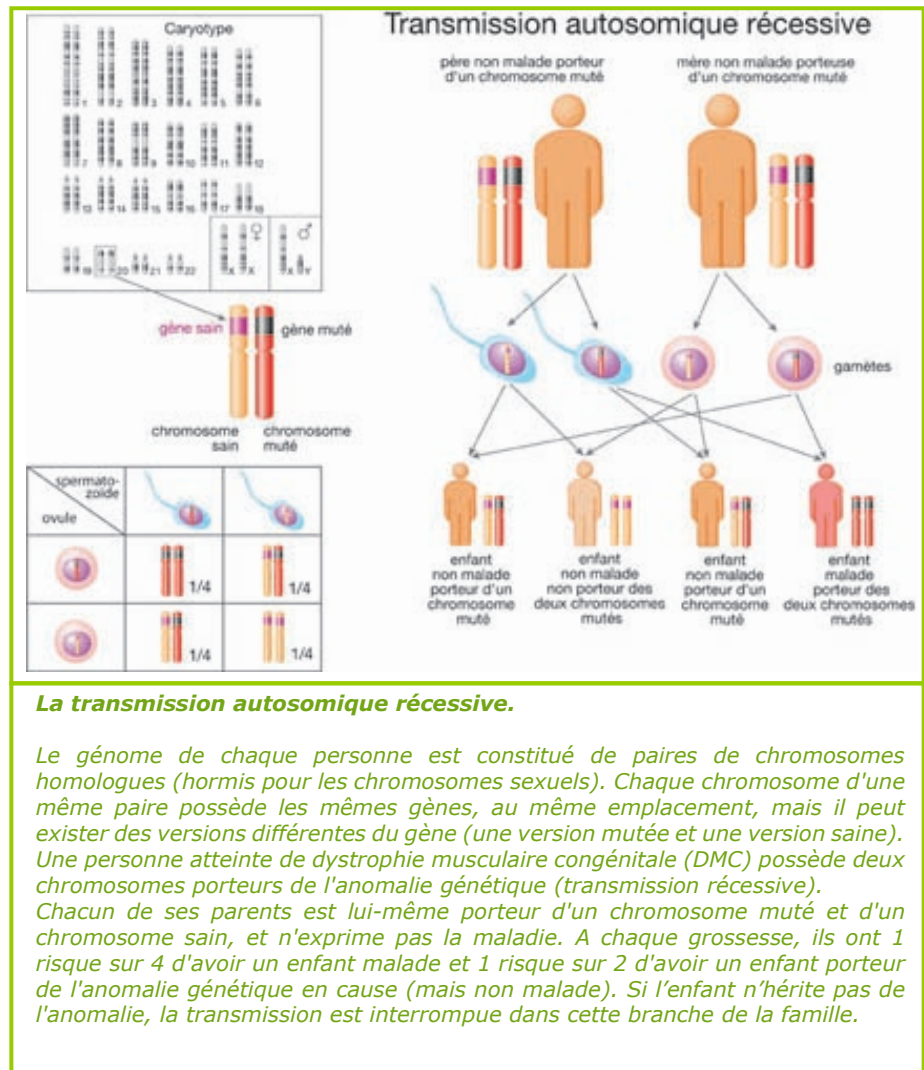
A une exception près, toutes les formes de dystrophies musculaires congénitales (DMC) se transmettent sur un *mode autosomique récessif*, c'est-à-dire qu'il faut pour qu'elle se manifeste que chacun des deux exemplaires d'un gène impliqué dans les DMC comporte une anomalie génétique.

Chaque parent d'une personne atteinte de dystrophie musculaire congénitale est lui-même porteur d'une anomalie génétique sur un de ses exemplaires de ce gène sans présenter de manifestation de la maladie : c'est pourquoi elle est dite récessive.

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

Si un seul parent est touché par une anomalie sur un de ses exemplaires d'un gène impliqué dans les DMC, il n'y a pas de risque que ses enfants développent une dystrophie musculaire congénitale, mais ils auront un risque de 50% (1 sur 2) d'être eux-mêmes touchés par l'anomalie génétique sur un de leurs exemplaires de ce gène.

*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.*



Une *consanguinité* entre le père et la mère augmente le risque que chacun des parents soit porteur de la même copie du *gène* malade (être "porteur sain"). Ce n'est pas toujours le cas dans les familles où naissent des enfants atteints de DMC, même si cela est fréquemment observé.

On retrouve une fréquence élevées de DMC dans les pays à forte *endogamie* comme le Maghreb, la Turquie et le Moyen-Orient. Ce phénomène se retrouve souvent pour les *maladies génétiques* à transmission *autosomique récessive*.

Pour une personne atteinte de DMC souhaitant fonder une famille, il y a deux cas de figure quant au risque de récurrence de la maladie dans la descendance.

Si le ou la partenaire est porteur/porteuse sain(e), il y a un risque sur 2 d'avoir un enfant à son tour atteint. Ceci est à considérer tout particulièrement dans les familles où un certain degré de *consanguinité* existe.

Si le ou la partenaire n'est pas porteur, alors aucun enfant ne sera atteint par la dystrophie musculaire congénitale mais ils seront tous porteurs sains.

De très rares cas de syndrome d'Ullrich sont des maladies autosomiques dominantes

Il y a une seule exception au mode de transmission *autosomique récessif* dans les dystrophies musculaires congénitales : il s'agit de

cas très rares de DMC de type Ullrich (avec déficit en *collagène VI*) où il a été récemment démontré que la transmission apparaissait comme *autosomique dominante* à la faveur de ce que l'on appelle une mutation *de novo* (ou *néomutation*). Ceci a été observé chez des enfants atteints de DMC dont un des parents n'est pas porteur sain.

Le conseil génétique

L'appréciation du risque de transmission pour une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un *généticien-clinicien*. Le *conseil génétique* s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une *maladie 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 généticien recueille lors d'un entretien détaillé les informations sur l'histoire de la maladie, les antécédents personnels et familiaux, et les symptômes présentés. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la dystrophie musculaire congénitale a été diagnostiquée ou est suspectée. En fonction de ces premiers éléments, le généticien peut proposer la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques dans un *gène* en cause dans les DMC.

Au vu de l'arbre généalogique et des résultats des *tests génétiques*, il informe le couple sur les risques d'avoir un enfant atteint de la maladie et la possibilité d'un *diagnostic prénatal*.

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.

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 atteint de la maladie, sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* 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.

Comme dans toute pathologie génétique, l'information donnée sera d'autant plus pertinente que le *gène* causal est connu avec précision. Dans le cas des dystrophies musculaires congénitales, même pour celles dont le *gène* est connu, le travail de recherche des anomalies génétiques n'est pas toujours réalisable.

Selon la forme de DMC, et si les anomalies génétiques en cause ont pu être identifiées, un *diagnostic prénatal* peut être proposé.

Les premières lois de bioéthique, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. 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

Le diagnostic prénatal

Un *diagnostic prénatal* permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non d'une anomalie génétique en cause dans les dystrophies musculaires congénitales et dont les deux parents sont porteurs. Selon la loi, (*Lois de bioéthique*), il ne peut être pratiqué que "*dans le but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique.*" (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

Si l'anomalie génétique est connue chez les parents que ceux-ci sont demandeurs, un diagnostic prénatal peut être proposé. Les enjeux de ce diagnostic doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse. Rencontrer le *généticien-clinicien* avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations et réaliser les examens utiles. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions. Au cours de cette période, l'accompagnement par un psychologue soutient le couple face aux décisions qu'il doit prendre.

Quand un couple souhaite un diagnostic prénatal, le généticien-clinicien présente le dossier à un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (constitué par un médecin généticien, un gynécologue-obstétricien, un pédiatre ou un spécialiste des maladies neuromusculaires et un psychologue), lequel statue sur la recevabilité de la demande.

Le diagnostic prénatal en pratique

Le diagnostic prénatal repose sur l'analyse génétique de l'ADN extrait soit à partir d'un prélèvement du tissu qui entoure le fœtus (les villosités chorales, qui vont devenir le placenta au cours de la grossesse), soit à partir d'un prélèvement de liquide amniotique. Une échographie est pratiquée pour étudier l'accessibilité du tissu à prélever.

Le prélèvement, réalisé par un gynécologue-obstétricien, est rapide et nécessite un séjour hospitalier de quelques heures. Une anesthésie locale est parfois nécessaire et la prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée. Effectuée au travers de la peau du ventre de la mère, la manœuvre de prélèvement est guidée par échographie afin de choisir avec précision l'endroit le plus favorable pour effectuer le prélèvement et d'éviter toute blessure du fœtus.

Il existe un risque, même faible, que cela provoque une fausse-couche. En cas de douleurs, de saignement, ou de perte de liquide amniotique, consultez rapidement votre médecin.

La biopsie de villosités chorales (choriocentèse ou biopsie de trophoblaste) est possible à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée), au cours du premier trimestre de la grossesse. Le tissu prélevé permet une analyse rapide de l'ADN (en quelques jours).

Le prélèvement de liquide amniotique (ou amniocentèse) est possible à partir de 15-16 semaines d'aménorrhée, au début du second trimestre de la grossesse. Les résultats demandent souvent plus de temps que pour la biopsie de villosités chorales car l'analyse de l'ADN demande une étape



supplémentaire (moins de cellules pouvant être prélevées, il faut les multiplier en culture).

Il n'est pas possible d'effectuer les prélèvements plus tôt, car cela augmente le risque de complications.

La surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et 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 des dystrophies musculaires congénitales (DMC) est basée sur la prévention des complications, notamment orthopédiques et respiratoires.

La prise en charge dépend largement du type même de DMC dont souffre l'enfant. Si la situation est souvent complexe et très difficile dans les syndromes avec malformations cérébrales (type syndrome de Walker-Walburg), elle l'est beaucoup moins dans les cas, par exemple, de déficit partiel en mérosine où le pronostic à long terme est bien meilleur malgré une réelle situation de handicap moteur.

La prise en charge musculaire

Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la *fibre musculaire* , à fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif. Lors d'activités physiques, il est donc préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur. En présence d'une maladie musculaire, ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants.

Toutefois, il ne sert à rien de s'interdire toute sollicitation musculaire, ce d'autant que les muscles, dystrophiques ou non, diminuent de volume et de force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés.

Chez l'enfant, mieux vaut encadrer la pratique de l'exercice physique ou d'une activité sportive que risquer une inutile frustration. Il est conseillé d'une part de ne pas atteindre le seuil d'effort maximal lors de telles activités et d'autre part de ne pas placer l'enfant en situation d'échec en "mettant la barre trop haut".

Dans ce contexte, la pratique de la natation et/ou de sports aquatiques est particulièrement adaptée. La natation permet en outre de développer les capacités respiratoires.

Que puis-je faire pour préserver ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie) et perdent de la force. De plus, l'activité physique participe au bien-être de l'individu.

Chez les personnes atteintes de myopathie, les fibres musculaires sont fragilisées et sont abîmées par un exercice physique trop intense. Lors des activités physiques, il est donc préférable de s'arrêter avant de ressentir de la fatigue et/ou des douleurs et de ne pas forcer sur les muscles les plus fragiles.

On peut demander conseil au kinésithérapeute sur le type de sport à pratiquer et sur les conditions pour le faire.

Prévenir une prise de poids importante, en ayant une alimentation équilibrée et, au besoin, en se faisant aider par un médecin ou un nutritionniste, permet de ne pas imposer de fatigue supplémentaire à ses muscles.

Aider son enfant à gérer son activité musculaire en pratique

Trouver le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité, pour préserver au mieux la fonction musculaire.



Privilégier les activités qui ont du sens pour l'apprentissage et l'épanouissement de l'enfant et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles (porter son cartable sur des kilomètres...). Tous les enfants ont envie de faire comme les autres et sont motivés pour agir et faire des choses. Il est parfois difficile de faire la part entre une attitude "capricieuse" de refus de faire et une angoisse de ne pas arriver à faire générant une attitude de refus d'agir. Faire attention à ne pas "surprotéger" l'enfant. Il est important de faire contribuer l'enfant à la vie familiale. L'exonérer de vaisselle ou de tâches ménagères partagées (ranger sa chambre) risque de l'exclure de la dynamique familiale et de l'empêcher de développer son sens des responsabilités collectives, voire de l'infantiliser.

La prise en charge orthopédique est à instituer avant l'apparition des premières déformations.

Dans les dystrophies musculaires congénitales (DMC), la tendance particulière des muscles à se rétracter rend primordiale la mobilisation précoce des articulations, par le kinésithérapeute ou les parents.

Les appareillages des *membres inférieurs* sont souvent nécessaires pour prévenir l'installation des déformations au niveau des pieds, des genoux et des hanches (attelles de nuit, attelles cruropédiées...). Ils permettent en plus la verticalisation.

L'affaissement de la colonne vertébrale (du rachis) lié à l'insuffisance des muscles spinaux nécessite un corsetage rigide, le plus souvent avec un *corset* de type garchois lequel est particulièrement adapté aux scolioses paralytiques. La chirurgie du rachis (ou *arthrodèse* vertébrale), qui peut se faire en un ou deux temps, est souvent nécessaire en fin de la puberté, lorsque le rachis ne grandit plus afin de stabiliser la colonne vertébrale et d'apporter un meilleur confort en position assise.

La kinésithérapie en pratique

Les séances de kinésithérapie peuvent se passer à domicile ou au cabinet de kinésithérapie (ce qui permet d'avoir une installation et des outils plus spécifiques qu'au domicile).

Le rythme des séances de kinésithérapie est à adapter en fonction de l'évolution de la maladie, de ses conséquences, du mode de vie...

La possibilité administrative d'avoir recours à deux kinésithérapeutes opérant à tour de rôle répartit les objectifs thérapeutiques, maintient la motivation et évite la lassitude tant de la personne atteinte de maladie neuromusculaire que du kinésithérapeute.

La kinésithérapie ne doit pas fatiguer la personne pour lui permettre de réaliser les mouvements dont elle est capable pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.

La prise en charge respiratoire est le deuxième volet essentiel du suivi.

C'est de la prise en charge respiratoire que dépend le pronostic vital à long terme. Elle peut s'avérer nécessaire dès la naissance, chez un nouveau-né ayant besoin d'une *ventilation assistée* au moins transitoirement, ou plus tardivement lors de la dégradation des paramètres respiratoires.

La *kinésithérapie respiratoire* et la pratique d'*insufflations passives* (par des appareils de type Onyx® ou Alpha-200®) sont indispensables pour bien modeler le thorax et favoriser la multiplication et la croissance des *alvéoles pulmonaires*. Les exercices de kinésithérapie respiratoire entretiennent la mobilité et la souplesse de l'appareil respiratoire : mobilisations passives, *insufflations passives*, mobilisations actives (2 à 5 séances par semaine accompagnées de petits exercices ludiques). Les

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.

Les insufflations passives consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, le thorax se soulève et l'ensemble s'étire doucement.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

insufflations passives favorisent la croissance thoraco-pulmonaire et le bon fonctionnement des *alvéoles pulmonaires*.

La ventilation assistée consiste à substituer, ou à aider, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur) les muscles respiratoires défaillants.

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la ventilation non invasive : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur

- la ventilation par trachéotomie : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

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

>>> [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 2008

>>> [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

Le recours à la *ventilation assistée* est pratiquement toujours indispensable dans les formes sévères. La tendance actuelle est à favoriser la *ventilation non invasive* (par masque nasal, ou bucco-facial chez le tout-petit). Celle-ci est parfois difficile à réaliser (du fait de la béance de la bouche entraînant des fuites importantes) ou contre-indiquée (s'il y a des troubles majeurs de la déglutition). La mise en place d'une *trachéotomie* n'est donc pas rare. Elle permet une meilleure sécurité notamment lors des périodes d'encombrement bronchique et peut n'être utilisée que pour la nuit, compte tenu des besoins ventilatoires propres à chaque patient.

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

Avant la mise en route d'une ventilation assistée, prenez le temps de vous faire expliquer clairement l'intérêt, les avantages et inconvénients au quotidien de ce traitement et d'exprimer vos questions et vos réticences. Plusieurs discussions avec les différents membres de l'équipe médicale sont nécessaires pour comprendre et pour s'approprier ces connaissances. Pour que la mise en place de la ventilation assistée se déroule bien, il est nécessaire d'adhérer à la démarche et de se préparer aux changements à venir dans votre quotidien.

Si des difficultés apparaissent, signalez-les sans attendre : des solutions sont toujours possibles pour que la ventilation assistée soit confortable et efficace, conditions indispensables pour que cette prise en charge améliore vraiment la qualité de vie.

En France, des prestataires ou des associations spécialisés dans le traitement de l'insuffisance respiratoire chronique fournissent le matériel nécessaire à la ventilation assistée : ventilateur et consommables (canules, tuyaux, filtres...).

Ils assurent le suivi technique (renouvellement du matériel, dépannage...), le conseil et l'éducation du patient et de son entourage par rapport au matériel, le suivi administratif du dossier, la continuité des prestations entre les différents intervenants. Ces services proposent aux personnes malades une assistance 24h/24 et 7j/7.

Prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires en pratique

Lors de la mise en place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent. La liste des associations d'aide aux insuffisants respiratoires et des prestataires est disponible sur le site internet de l'AFM

WEB www.afm-telethon.fr

Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM de votre région dont vous trouverez les coordonnées 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

ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

Des bilans réguliers

Les bilans respiratoires sont réalisés de manière régulière en consultation multidisciplinaire : on mesure notamment la *capacité vitale*, les pressions respiratoires (pression inspiratoire maximale, pression expiratoire maximale) et le cas échéant les *gaz du sang* (on évalue les taux d'oxygène et de gaz carbonique dans le sang capillaire ou artériel).

En complément, on recherchera systématiquement par des enregistrements nocturnes l'existence d'une hypoventilation

alvéolaire (la respiration devient insuffisante pour rejeter le gaz carbonique et des désaturations en oxygène se produisent). Ces enregistrements nocturnes vont du plus simple (enregistrement de la seule saturation en oxygène à l'aide d'un simple capteur placé sur le bout d'un doigt) au plus compliqué (un enregistrement dit polysomnographique qui permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques et autres).

Les explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) en pratique

La capacité vitale et les pressions respiratoires sont mesurées au cours d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR). Cet examen est réalisé à l'aide d'un spiromètre, petit tube connecté à un appareil de mesure électronique dans lequel on respire par la bouche.

Les gaz du sang en pratique

La mesure des gaz du sang se fait sur un échantillon de sang (prise de sang), prélevé le plus souvent au niveau de l'artère radiale (poignet) ou par piqûre au niveau d'un doigt ou d'un lobe d'oreille.

La détection d'une atteinte respiratoire permet de mettre en place les techniques de prise en charge appropriées (*kinésithérapie respiratoire, insufflations passives, toux assistée, aide au désencombrement, ventilation non invasive nocturne...*).

Les vaccinations

Outre les vaccinations obligatoires et compte tenu de la fragilité respiratoire dans les dystrophies musculaires congénitales, les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique) sont préconisées pour limiter le risque de développement d'infection pulmonaire.

La toux assistée

L'affaiblissement des muscles expirateurs (dont les muscles abdominaux) retentit sur l'efficacité de la toux. Les sécrétions produites en permanence par l'appareil respiratoire stagnent dans les voies aériennes et ne sont pas éliminées par la toux. Cela favorise la survenue d'infection broncho-pulmonaire. Les techniques de *toux assistée* permettent d'aider à dégager les voies aériennes.

La toux assistée en pratique

Dès lors que les résultats des bilans respiratoires indiquent une diminution de la capacité à la toux (DEP inférieur à 180 litres/minute), la toux assistée est pratiquée régulièrement par l'entourage à la demande, c'est-à-dire dès que la personne concernée en ressent le besoin (gêne respiratoire, irritation à la base de la trachée...).

La personne et son entourage sont formés à ces techniques en dehors de périodes critiques (encombrement très important) par l'équipe médicale qui assure le suivi (kinésithérapeute hospitalier).

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

La prise en charge orthodontique limite les déformations de la mâchoire et les problèmes d'occlusion dentaire.

L'atteinte des muscles de la face étant pratiquement constante dans les DMC, le retentissement au niveau de la croissance du massif maxillaire et de l'occlusion des mâchoires est à prendre en compte précocement, si possible avec un stomatologue connaissant les problèmes liés aux myopathies (palais ogival et troubles de l'articulé dentaire). Il faut s'assurer d'une bonne mobilité de l'articulation de la mâchoire (articulation temporo-mandibulaire), si nécessaire par des mobilisations régulières passives par des professionnels ou par l'entourage.

La prise en charge nutritionnelle et digestive

Du fait de la faiblesse des muscles masticateurs, l'alimentation a généralement besoin d'être adaptée et les repas souvent longs et fastidieux doivent faire l'objet d'une attention particulière, le risque étant d'aboutir à une dénutrition par manque d'apports.

A l'inverse les cas de surpoids ne sont pas rares et doivent faire l'objet d'une approche diététique précoce.

En raison de la grande atrophie des muscles et donc de l'absence de réserves énergétiques, il faut faire attention aux risques d'*hypoglycémie* et de déshydratation chez ces enfants.

Un *reflux gastro-oesophagien* est assez fréquent et peut être traité par des médicaments.

Le *transit* doit être également surveillé quotidiennement tant les problèmes de constipation (ou de fausse diarrhée de constipation) sont fréquents et source d'inconfort voire de complications (fécalomes, occlusion, etc.). Une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante, des conditions d'évacuation des selles régulières et confortables (calme, intimité, horaire régulier, volontiers après un repas, position favorisant la défécation...), des massages abdominaux permettent d'entretenir un transit intestinal régulier.

Favoriser le transit en pratique

Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions.

Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.

Se présenter à la selle à heure régulière.

Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin).

Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installé sur les toilettes.

La position accroupie facilite l'évacuation des selles : utiliser un petit banc ou des plots pour surélever les pieds.

Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à votre entourage à le faire.

Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.

Dans les cas extrêmes de dénutrition, le recours à une assistance nutritionnelle par *gastrostomie* peut s'avérer nécessaire.

Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?

Comme dans toute myopathie, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilisme excessif. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager.

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé, génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit). C'est pourquoi en cas de fracture, en particulier des membres inférieurs, à un traitement par immobilisation plâtrée, on privilégie un traitement chirurgical favorisant une reprise rapide des mouvements.

Les **anesthésies** nécessitent les précautions d'usage, comme chez tout patient neuromusculaire. Même si des accidents d'anesthésie n'ont pas été spécifiquement rapportés dans les DMC. La prudence reste de mise et l'emploi de certains produits anesthésiques (les curares notamment) doit être évité. En pratique, il est recommandé de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien, et ce quel que

soit le type d'intervention chirurgicale. L'anesthésiste saura quels autres produits utilisés.

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 des dystrophies musculaires congénitales.

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 de fracture

En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...). Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de myologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront, alors, du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).

Quelque soit le traitement, la musculature (y compris celle sous un éventuel plâtre) et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées est entretenue grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.

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

Il est fréquent que les personnes atteintes de DMC consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...) qui connaissent peu les maladies neuromusculaires. Si ces médecins le souhaitent, ils peuvent se renseigner sur les DMC auprès de la consultation neuromusculaire où la personne est suivie. Si la personne n'est pas suivie dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires" de sa région.

Les enfants atteints de dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébrale symptomatique bénéficient d'un accompagnement approprié

Une prise en charge en *psychomotricité*, *orthophonie* et autres techniques favorise le développement de l'enfant.

La psychomotricité est l'ensemble des fonctions motrices et psychiques qui concourent à des gestes adaptés aux besoins de la vie relationnelle (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). C'est l'expression corporelle de notre vie affective, intellectuelle et relationnelle (vie psychique) : par exemple la manière dont on marche est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué...

Elle se met en place au cours du développement psychomoteur de l'enfant qui, stimulé par les interactions avec son environnement, va affiner et développer des capacités motrices lui permettant d'accomplir les actes de la vie.

La psychomotricité est aussi le nom de la discipline qui étudie ces fonctions et leur développement ainsi que leur prise en charge par des techniques d'approche corporelle (relaxation, jeux, exercices d'adresse...). Cette prise en charge s'adresse à des enfants, des adolescents, des adultes ou des personnes âgées.

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

La mise en place d'*aides techniques* aide l'enfant atteint de DMC à gagner en autonomie, tant pour les déplacements que pour les interactions sociales à la maison ou à l'extérieur (école, lycée ...). Ce travail d'adaptation de l'environnement par des *aides techniques* (fauteuil roulant électrique verticalisateur ou non, domotique ...) ou l'aménagement des lieux de vie (à la maison ou en milieu scolaire) se fait en concertation avec les équipes multidisciplinaires des Centres de référence neuromusculaires (*ergothérapeute*), les assistantes sociales et les techniciens d'insertion de l'AFM.

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 internet 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). 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.

L'utilisation de fauteuil roulant électrique verticalisateur contribue au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre au même niveau que les personnes debout. Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui ou celle qui, atteinte de dystrophie musculaire congénitale, se débrouillait sans cette aide jusque là.

L'équipe qui suit mon fils me parle de fauteuil roulant électrique pour lui. J'ai peur qu'il ait du mal à l'accepter. Qu'est-ce que cela va changer ? Est-ce un réel bénéfice pour lui ?

Si l'enfant voit dans l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique un véritable bénéfice fonctionnel, l'arrivée de cette aide technique peut être une étape difficile à franchir pour les parents. C'est de toute évidence "officialiser" le handicap.

Pour l'enfant, se déplacer en fauteuil roulant électrique représente la reconquête d'une mobilité (distance, vitesse) qu'il ne possédait plus. Cela contribue à son autonomie (éducation au danger, à la discipline, à la notion de propriété...). Très vite, le garçon prend conscience des possibilités de cette nouvelle autonomie de déplacement et adapte son imagination, ses jeux, ses comportements à cette nouvelle manière de se mouvoir, nécessaire à son épanouissement.

Objet de socialisation, le fauteuil électrique facilite l'intégration scolaire et permet un changement de regard et de mentalité.

Quittant une attitude de réserve face à un enfant marchant précautionneusement et/ou tombant facilement, les autres enfants deviennent curieux de ce véhicule, sont fascinés par la dextérité de conduite de son propriétaire et retrouvent une relation de jeux.

Cela change aussi la relation avec les adultes, qui s'adressent plus souvent directement à l'enfant (ce d'autant qu'il n'y a pas de tierce personne derrière le fauteuil pour le pousser).

Une période de restriction d'activité imposée par l'évolution de l'atteinte motrice ou de perte de la marche 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 d'autrui), 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) ses activités personnelles.

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/ ;

- 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/

Faire face au(x) stress que les dystrophies musculaires congénitales sont susceptibles de provoquer.

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire congénitale vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

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

Le groupe d'intérêt dystrophies musculaires congénitales réunit des personnes concernées par ces maladies et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.

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 peut vous orienter 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 du groupe **DMC**, des Délégations et des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet 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).

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 (adolescence...) ou lors des grandes étapes du traitement (avant une intervention chirurgicale...).

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. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques*).

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.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de dystrophie musculaire congénitale peut provoquer un choc émotionnel chez la personne qui le reçoit et son entourage. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

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.

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

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.

Pour en savoir plus :

>> [L'annonce du diagnostic... et après](#)
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005

L'accompagnement psychologique au cours de la vie

Au moment de l'annonce et par la suite, il est important pour l'enfant que des mots soient mis sur ce qui se passe pour lui dans son corps, autour de lui (les parents sont préoccupés) et avec lui (fréquentation inhabituelle de l'hôpital et des médecins...).

Il est essentiel de répondre à ses questions quand il les pose tout en respectant ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Lui demander ce qu'il pense de sa maladie, de ce qui lui arrive ou encore réfléchir avec lui aux questions qu'il se pose... permet de mieux comprendre ses besoins de réponses et de non-réponses. L'important pour un enfant, c'est de rester en communication avec les autres. Comme le dit Françoise Dolto dans son livre "Tout est langage" : "Il y a toujours une possibilité de joie quand il y a communication avec les autres, mais les autres qui disent vrai...."

La maladie interfère forcément sur son développement, sur l'image qu'il va se faire de lui-même. Il va devoir se construire avec elle, sans la nier et sans qu'elle occupe tout le terrain de son enfance. L'enfant vivant dans le présent, c'est au fur et à mesure de l'apparition des difficultés que les explications seront données.

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

Même s'il peut être difficile pour des parents de parler avec leur enfant de sa maladie, il est important que l'enfant sente qu'il peut poser des questions sur sa maladie, sur ce qu'il ressent dans son corps, et qu'il y a des réponses à ses questions. Les discussions entre l'enfant, ses parents et l'équipe soignante l'aident à exprimer et à partager ses préoccupations, et à accepter la prise en charge médicale. Le silence, l'absence d'explication risque de renforcer les craintes de l'enfant, qui, de toute manière, a perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.

Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande. Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble des solutions à ses difficultés. Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de bien vivre avec sa maladie.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de dystrophie musculaire congénitale qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela concerne plus particulièrement les personnes qui participent à l'aide au quotidien (conjoint, père, mère,...), ou encore les frères et sœurs.

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées 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.

On me dit que j'ai tendance à trop protéger mon enfant atteint de maladie neuromusculaire. Entre les soins et l'éducation, il est difficile de faire la part des choses. Quelle attitude dois-je avoir pour l'aider à grandir tout de même?

La maladie invite à la protection et à la restriction d'activités. Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasion de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...). Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours sans rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans. Les comportements des parents les plus favorables au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire se retrouvent chez les parents qui considèrent leur enfant comme globalement en bonne santé tout en présentant des incapacités et des compétences. Dans ces familles, les parents se comportent avec leur enfant comme avec ses frères et ses sœurs. Ils n'ont pas peur de lui fixer des limites et des exigences. Ils

laissent l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences. Ils le poussent à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par sa maladie.

WEB www.muscle.ca/ > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

Quelle attitude doivent adopter les parents face à la fratrie d'un enfant atteint par une maladie neuromusculaire ?

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse apportée par la venue d'une maladie handicapante à un de leur frère ou sœur. Les parents peuvent les aider à grandir en faisant face aux situations engendrées par la pathologie. Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie du frère ou de la sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel de la maladie et du handicap. L'écueil à éviter serait que la maladie devienne le principal organisateur de la vie de famille. Le défi est de vivre "avec elle" et non "à partir d'elle".

Rencontrer des frères et sœurs de personne atteinte de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

WEB www.muscle.ca/ > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

Se ressourcer

Il existe des structures d'accueil temporaire permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien avec la dystrophie musculaire congénitale, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

Le site internet de l'AFM répertorie un certain nombre de services de répit (gardes à domicile, séjours adaptés...).

En demandant au Service régional AFM de votre région, vous pouvez avoir accès à la base des données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) qui répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire.

Vous pouvez aussi vous renseigner auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées.

Où consulter, quand et comment ?

La prise en charge d'une personne atteinte de dystrophie musculaire congénitale est complexe et requiert l'intervention de nombreux professionnels, idéalement dans un cadre organisationnel de type multidisciplinaire (pédiatre, médecin de rééducation, chirurgien orthopédique, généticien, kinésithérapeute, *ergothérapeute*, assistante sociale et technicien d'insertion, autres)... Le réseau pédiatrique des *consultations neuromusculaires* est, en France, tout à fait à même de répondre à cette exigence.

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 internet de l'AFM (Association Française contre les Myopathies) :

WEB www.afm-telathon.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.

Certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires "adultes" ont mis en place une interface avec leurs homologues de pédiatrie afin d'optimiser le passage, souvent délicat à gérer, de la consultation "enfant" à la consultation "adultes".

Au moment du diagnostic

Il n'y a pas *a priori* d'intérêt à consulter à l'étranger.

Un deuxième avis peut toutefois être demandé dans une autre consultation, soit pour un avis diagnostique initial (pour affirmer le type exact de dystrophie musculaire congénitale en cause, notamment) soit à certains moments de la prise en charge (mise en route de la ventilation, indication d'une chirurgie du rachis, etc.).

Une surveillance régulière plus ou moins fréquente

La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est posé. Une amélioration des symptômes, souvent notée dans les premières années de vie, ne doivent pas faire abandonner le suivi médical.

Plus l'enfant est jeune, et hypotonique, et plus le suivi doit se faire à intervalles réguliers ; tous les 3 mois pour commencer puis tous les 6 mois.

A l'âge adulte, ce suivi peut être un peu plus espacé avec une visite annuelle.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires aux professionnels médicaux, spécialistes, ou non, des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins et permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires en général et des DMC 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 les dystrophies musculaires congénitales

Le remboursement des soins médicaux

En France, les personnes atteintes de dystrophie musculaire congénitale (DMC) 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 DMC 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 sur le 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 rem

boursée 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 internet 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 ;
- 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.handicap.gouv.fr/rubrique.php?id_rubrique=38

Depuis l'application de la nouvelle loi, est-ce que les anciens droits et les anciennes prestations (Allocation pour adultes handicapés (AAH), Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP), cartes d'invalidité et de stationnement...) sont maintenus ?

Oui, tous les droits et prestations en cours restent acquis et maintenus. La loi "pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées" (loi du 11 février 2005) a apporté de nombreux changements : elle favorise l'accessibilité dans tous les domaines de la vie sociale (éducation, emploi, transport, lieux publics...), elle instaure la prestation de compensation du handicap et met en place un dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

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 animalière.

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

WEB www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations > Le droit à compensation > La Prestation de compensation

L'Allocation aux adultes handicapés (AAH) n'est pas modifiée par la loi du 11 février 2005. Par contre, l'ancien complément de l'AAH a été supprimé et remplacé par deux nouveaux compléments : le complément de ressources et la majoration pour la vie autonome. Un dispositif transitoire est prévu pour les bénéficiaires de l'ancien complément de l'AAH. Ils peuvent le conserver soit jusqu'au terme de la période pour laquelle l'AAH leur a été attribuée, soit jusqu'au moment où ils bénéficient du complément de ressources ou de la majoration pour vie autonome (s'ils remplissent les conditions d'ouverture des droits à l'un de ces compléments).

Les décisions relatives aux cartes d'invalidité et de stationnement et à l'Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP) restent valables. Il est possible de garder l'ACTP mais pas d'en faire la demande si l'on n'en bénéficiait pas avant 2006. Une personne titulaire de l'ACTP peut aussi demander à faire évaluer ses besoins en vue de l'attribution de la Prestation de compensation du handicap afin d'opter éventuellement pour cette nouvelle prestation.

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

WEB handicap.gouv.fr > La loi du 11 février 2005 et ses décrets

La scolarité

Une démarche interne à l'établissement scolaire peut suffire à prendre en compte les difficultés motrices et certains aspects médicaux d'enfants ou d'adolescents atteints de dystrophie musculaire congénitale. A la demande des parents, le chef d'établissement met alors en place un *projet d'accueil individualisé* (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Le PAI permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions moyennant certains aménagements : adaptation des horaires, prêt d'un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable... L'enfant peut être dispensé de tout ou partie des activités sportives en fonction des avis médicaux. Les épreuves peuvent être aménagées. Pour les sorties scolaires, le PAI permet de prévoir les moyens supplémentaires, matériels et humains, nécessaires.

En pratique

Dès le début de l'année scolaire, renseignez-vous aussi auprès de l'établissement scolaire sur les projets à venir : sorties de classe ou voyages à l'étranger, stages en entreprise... Vous aurez ainsi le temps de les préparer au mieux, en collaboration avec les enseignants concernés.

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](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

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

Lorsque la sévérité de la maladie nécessite des mesures particulières pour la scolarisation de l'enfant, la loi prévoit la mise en place d'un *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS). Basé sur l'évaluation des besoins de l'enfant ou de l'adolescent et ceux liés aux aspirations formulées dans le projet de vie, le projet personnalisé de scolarisation (PPS) définit le mode de scolarisation (école ordinaire, établissement spécialisé...) et les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité (accessibilité des locaux, accompagnement par un *auxiliaire de vie scolaire*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...)

Les parents doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées* (CDAPH) qui, après évaluation concertée des besoins de l'enfant, définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité pour l'année.

Un enfant atteint de dystrophie musculaire congénitale peut bénéficier d'une scolarisation dans une classe d'intégration dans un établissement ordinaire accueillant tous les enfants : en Classe d'Intégration Scolaire (CLIS) à l'école élémentaire ou en Unité Pédagogique d'Intégration (UPI) au collège et au lycée. Ces classes regroupent des élèves présentant le même type de difficultés, en petits effectifs (12 élèves maximum). Elles proposent un enseignement adapté aux besoins des élèves et ne sont pas astreintes à suivre le rythme des programmes scolaires officiels.

Dans tous les cas, l'élève atteint de dystrophie musculaire congénitale peut bénéficier, suite à la décision de la MDPH, d'un accompagnement permettant de répondre à ses besoins spécifiques (soins, soutien pédagogique, accompagnement éducatif, rééducations...). Ce soutien peut être assuré soit par un service de soins à domicile (Sessad : Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile), soit par des professionnels de soins en libéral. Les soins peuvent se dérouler au domicile ou à l'école, et sont financés par l'assurance maladie. Les modalités d'intervention sont précisées dans le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) de l'enfant.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

Le mode de scolarisation est décidé par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) pour répondre aux besoins de l'enfant, en fonction des éléments fournis dans le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS).

Les parents et l'enfant sont partie prenante dans cette décision. Lors de l'évaluation des besoins de l'enfant préalable à l'élaboration du PPS, ils expriment leur souhait de voir leur enfant scolarisé dans un établissement plutôt qu'un autre. En cas de désaccord, un recours est possible.

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

Vous pouvez être accompagné tout au long de la démarche d'élaboration du PPS, ou en cas de difficultés particulières, par les Services Régionaux de l'AFM. 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 internet de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > [L'AFM](#) > [Dans votre région](#)

Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un lycée général ou professionnel (par exemple BTS) ou dans une université, les élèves peuvent procéder à l'élaboration de leur projet personnalisé de scolarisation (PPS) en collaboration avec la MDPH.

Il existe désormais dans chaque établissement universitaire un responsable chargé d'accueillir les étudiants en situation de handicap. Il peut aider l'étudiant à élaborer un projet personnel de formation qui prend en compte sa situation et ses aspirations.

L'Université en pratique

La liste des responsables de l'accueil des étudiants en situation de handicap de toutes les universités est disponible sur le site du ministère :

WEB www.sup.adc.education.fr/handi-U/ > [la liste des responsables d'accueil](#) .

Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap

Les conséquences de la dystrophie musculaire congénitale peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle.

Au fur et à mesure que la DMC évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles rendant utiles des adaptations des conditions de travail. Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

Lorsqu'un salarié en situation de handicap informe son employeur des difficultés rencontrées dans son travail, l'entreprise doit lui proposer des solutions permettant de pallier cette situation : aménager le poste de travail ou reclasser le salarié à un poste adapté à ses capacités au sein de l'entreprise ou dans une autre entreprise. C'est le médecin du travail qui détermine, au sein de l'entreprise, les activités que le salarié peut exercer sans risque pour sa santé. Il peut proposer des adaptations de poste ou des pistes de reclassement.

Le statut de "travailleur handicapé" permet à la personne, qu'elle soit demandeur d'emploi ou déjà en poste, ainsi qu'à l'entreprise qui l'emploie, d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap.

La liste des aides disponibles et les modalités d'attribution figurent sur le site de l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées (Agefiph) :

WEB www.agefiph.fr.

La reconnaissance du statut de travailleur handicapé en pratique

Pour bénéficier du statut de travailleur handicapé, il faut faire une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au moyen du formulaire Cerfa n°13788*01 ("Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH") accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...). Les parents de la personne en situation de handicap, ses représentants légaux ou les personnes qui en ont la charge effective peuvent également présenter une demande auprès de la MDPH. Il en est de même pour le directeur départemental des affaires sanitaires et sociales, Pôle emploi ou tout organisme intéressé, à condition d'obtenir l'accord de la personne en situation de handicap.

La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers un établissement ou service d'aide par le travail (ESAT), le marché du travail ou un centre de rééducation professionnelle (CRP). Réciproquement, toute décision d'orientation, par la CDAPH, de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut, désormais, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé. Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.

Une procédure de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé est engagée à l'occasion de l'instruction de toute demande d'attribution ou de renouvellement de l'allocation aux adultes handicapés (AAH).

Le travailleur en situation de handicap peut se faire accompagner et conseiller par des professionnels.

L'Agefiph (Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées) agit pour favoriser l'insertion professionnelle durable et adaptée des professionnels en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, accessibilité des lieux de travail...

Les Services d'appui pour le maintien dans l'emploi des personnes handicapées (Sameth) informent et accompagnent les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de maintien dans l'emploi.

Les Cap Emploi sont les principaux acteurs de la recherche d'emploi. Leurs conseillers aident les personnes en situation de handicap à construire un projet professionnel et les accompagnent tout au long

de leur recherche d'emploi. Ils peuvent intervenir auprès d'un recruteur pour aborder les questions techniques relatives à la compensation du handicap et aux aides financières.

En pratique

La liste des délégations régionales de l'Agefiph et des Sameth est disponible sur le site de l'Agefiph :

WEB www.agefiph.fr/ > À qui s'adresser > Les coordonnées de l'Agefiph dans votre région

Les coordonnées des Cap Emploi sont disponibles sur le site de Cap Emploi :

WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

Les travailleurs en situation de handicap disposent de deux voies d'accès à la fonction publique : le recrutement par concours et le recrutement contractuel.

Les épreuves de recrutement par concours peuvent être aménagées en fonction de la nature et du degré du handicap (durée des examens, temps de repos, utilisation d'un ordinateur...).

Les candidats reconnus travailleurs handicapés déposent une demande d'aménagement des épreuves dès le dépôt du dossier d'inscription. Ils doivent apporter un certificat médical délivré par un médecin agréé par l'administration, lequel détermine le ou les aménagements nécessaires. La liste des médecins agréés est disponible auprès de la préfecture du département de résidence.

Les candidats au recrutement contractuel doivent remplir des conditions d'aptitude physique (déterminées par les possibilités du candidat à compenser son handicap de manière à le rendre compatible avec l'emploi postulé) et des conditions de diplômes ou de niveau d'études (identiques à celles du recrutement par concours). A l'issue du contrat (ou de son renouvellement), l'employé peut être titularisé.

Pour en savoir plus sur le site de la fonction publique :

WEB www.fonction-publique.gouv.fr/rubrique197.html

Des mesures spécifiques - aménagement du poste de travail et des horaires, formations - sont prises pour faciliter le parcours professionnel des travailleurs handicapés dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique (FIPHFP). Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site :

WEB www.fiphfp.fr/.

Travailler dans la fonction publique en pratique

Si vous travaillez dans la fonction publique, adressez-vous au correspondant "handicap" (il est le plus souvent intégré au service des ressources humaines) ou à votre médecin du travail.

Où se renseigner ?

Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de dystrophie musculaire congénitale et leur famille 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.

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 internet 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.

Un peu d'histoire

Les premières observations de dystrophies musculaires congénitales (DMC) remontent au début du siècle dernier, notamment sous la plume de Batten (Grande-Bretagne), un médecin anglais (1903). Il s'agissait à l'époque de différencier ce nouveau groupe d'enfants de celui d'enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile, une maladie décrite quelques années auparavant par deux médecins allemands, Werdnig et Hoffman.

En 1908, Howard utilise pour la première fois le terme de dystrophie musculaire congénitale.

Dans les décennies qui ont suivi, une grande hétérogénéité est apparue au sein du groupe des DMC. Pendant longtemps, et faute d'un diagnostic histologique très précis, on a même eu tendance à confondre les DMC et ce qui s'avérera être plus tard des myopathies congénitales. Ce n'est qu'à partir de l'avènement de la *microscopie électronique*, après la deuxième guerre mondiale, qu'il est devenu plus facile de différencier les deux groupes.

Pratiquement au même moment, un neuropédiatre japonais, le Pr. Fukuyama, signale en 1960 que les cas de DMC qu'il observe dans son pays sont différents de ceux rapportés par ses homologues européens. Ses patients ont, en plus de leur myopathie, un retard mental important, une *épilepsie* et surtout des malformations cérébrales et oculaires, malformations qu'il réussit à mettre en évidence grâce à l'imagerie cérébrale (*IRM, scanner*) alors en plein essor. Cette myopathie s'avère être la deuxième myopathie la plus fréquente au Japon après la *dystrophie musculaire de Duchenne*.

Dans les années qui suivent, d'autres neuropédiatres font aussi état de singularités au sein de leur population d'enfants suivis pour DMC. C'est notamment le cas en Finlande, où le Pr. Santavuori décrit une forme comportant aussi des anomalies malformatives, en partie comparables à celles de la forme rapportée par le Pr. Fukuyama, mais avec un pronostic moins grave. Elle utilise le terme de "*muscle-eye-brain disease*" ou MEB (en français, le syndrome Muscle-Œil-Cerveau) avec l'idée que cette maladie restait cantonnée dans son pays.

Le groupe des DMC apparaissait à ce moment là comme très disparate, avec des sous-groupes hétérogènes et parfois limités à une zone géographique donnée.

C'est finalement l'approche par la génétique qui a permis de faire la distinction entre toutes ces formes. A partir de l'année 1992 et sous l'impulsion de groupes de travail rassemblant cliniciens et biologistes moléculaires, on assiste à la découverte en cascade de *gènes*, phénomène commun à beaucoup d'autres myopathies caractérisées par leur hétérogénéité.

L'année 1994 constitue une date pivot dans l'histoire des DMC : le *gène* codant une *protéine* musculaire, la *mérosine*, est mis en cause pour la première fois par une équipe française. Ce travail avait été réalisé grâce, entre autres, à l'étude de nombreuses familles consanguines d'origine turque, lesquelles présentaient une forme classique de DMC. A partir de cette première avancée significative, d'autres *gènes* ne tarderont pas à être découverts (soit par une stratégie classique de *clonage positionnel* ou par *recherche de gènes candidats*).

A ce jour, 12 *gènes* responsables de DMC ont été identifiés. Tout récemment, le concept d'alphadystroglycanopathie est apparu très opérant pour regrouper plusieurs formes de DMC en rapport avec des anomalies de la glycosylation d'un récepteur *protéine* membranaire, l'alpha-dystroglycane. Un autre groupe est constitué par des déficits dans des *protéines* liées à la *matrice extracellulaire*. La sélénopathie constitue une forme particulière de DMC qui n'appartient à aucun de ces deux groupes.

Pour en savoir plus :

Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales

Le *Zoom sur... la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les DMC.

Certaines formes de DMC font l'objet de Zooms distincts. Chacun de ces documents présente des informations spécifiques à la maladie dont il traite.

- >> Zoom sur les DMC avec déficit primitif en mérosine
- >> Zoom sur la DMC de type Ullrich
- >> Zoom sur la DMC avec déficit en sélénoprotéine
- >> Zoom sur les alphasdystroglycanopathies

Ces documents sont consultables et téléchargeables sur le site internet de l'AFM :

WEB <http://www.afm-telethon.fr>

Les Repères

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils 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 internet 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.

>> Bien s'équiper pour bien dormir
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 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

>> Financement des aides humaines
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>> 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, novembre 2008

>> Les essais thérapeutiques en questions
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006

>> Lève-personne et maladies neuromusculaires
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2008

>> Manutention des personnes
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2007

>>> 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

>>> Salle de bain et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, Janvier 2009.

>>> Scolarité et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

>>> Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009

>>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Vacances et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2010

>>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

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 internet 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

ACQUISITIONS MOTRICES

Les **acquisitions motrices** sont les mouvements ou postures que tout jeune enfant apprend à maîtriser au fur et à mesure de son développement : tenir sa tête droite, se tenir assis, ramper, se tenir debout, marcher...

AIDES HUMAINES

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillement, 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'habillement 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 HANDICAPES

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

ALPHA-DYSTROGLYCANE

L'**alpha-dystroglycane** est une grosse protéine située juste au-dessus de la membrane de la cellule musculaire. L'alpha-dystroglycane fait partie d'un complexe de protéines essentiel au bon fonctionnement de la cellule musculaire, appelé "complexe de protéines associée à la dystrophine". Ce complexe est un ensemble de protéines qui traverse la membrane de la cellule musculaire, permettant de faire un lien physique entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule (matrice extra-cellulaire).

ALVEOLES PULMONAIRES

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont de petits sacs qui se gonflent d'air lors de l'inspiration et se vident lors de l'expiration. Entourées de minuscules vaisseaux sanguins, les capillaires, elles sont le siège des échanges gazeux entre l'air et le sang (le sang veineux chargé en CO₂ est transformé en sang artériel riche en O₂).

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

ANTICORPS

Les **anticorps** sont des protéines capables de reconnaître et de se fixer spécifiquement à une molécule. Dans l'organisme, leur synthèse est déclenchée par la présence d'une substance ou d'une molécule considérée comme étrangère (antigène), qu'ils reconnaissent et à laquelle ils se combinent spécifiquement pour en neutraliser l'effet toxique.. En laboratoire, du fait de leur spécificité moléculaire, les anticorps sont utilisés pour détecter la présence ou l'absence de certaines protéines sur des échantillons de tissu.

ARTHRODESE

L'**arthrodèse** est une technique chirurgicale qui vise à immobiliser et stabiliser définitivement une articulation dans une position donnée.

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

ARTHROGRYPOSE

L'**arthrogrypose** se manifeste à la naissance, ou dès la vie fœtale, par le blocage de certaines articulations en position repliée, limitant les mouvements de l'enfant dont les membres, par exemple, ne peuvent pas être allongés complètement.

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

BILAN BIOLOGIQUE

Un **bilan biologique** analyse la quantité d'un grand nombre d'éléments de nature diverse (cellules sanguines – globules blancs, plaquettes... – protéines, enzymes, lipides, hormones...) dans le sang et les comparent à des valeurs de référence, pour diagnostiquer certaines maladies.

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.

CAPACITE 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 COMPETENCES 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 REFERENCE

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.

CLONAGE POSITIONNEL

Le **clonage positionnel** consiste à identifier un gène impliqué dans une maladie uniquement à partir de sa localisation sur le chromosome. La région du génome à étudier est déterminée par analyse de liaison (*). Ensuite, les gènes de cette région sont systématiquement examinés pour mettre en évidence un gène qui contienne des anomalies génétiques chez les personnes atteintes de la maladie mais pas chez les personnes saines. Lorsque l'on dispose des connaissances suffisantes sur les mécanismes de la pathologie, on associe cette technique à une approche par gènes candidats (*) afin de réduire le nombre de gènes à étudier.

COLLAGENES

Les **collagènes** sont une famille de protéines de forme allongée très caractéristiques, que l'on retrouve chez tous les animaux. Ils constituent le composant principal de la peau et de l'os. Structuralement, les collagènes sont constitués de trois chaînes α qui s'enroulent les unes autour des autres pour former une triple hélice.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPEES

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.

COMPLEMENT 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

CONSANGUINITE

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même anomalie génétique à la fois par le père et par la mère : les deux parents étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

CONSEIL GENETIQUE

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 GENETIQUE

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 SPECIALISEES

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.

>>> [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

CORSET

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale.

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

CYPHOSE

La **cyphose** est une exagération pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos : le dos est voûté, exagérément arrondi.

CYPHO-SCOLIOSE

La **cypho-scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale qui associe une scoliose (déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C) et une cyphose (exagération de l'arrondi du dos).

CYTOSQUELETTE

Le **cytosquelette** est un réseau de protéines filamenteuses qui forme l'armature de la cellule et lui donne sa forme. Il se réorganise en permanence pour permettre à la cellule de se déplacer et de se diviser.

DEFORMATIONS ORTHOPEDIQUES

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments

(**enraidissement**, perte d'alignement articulaire).

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

DEGENERESCENCE

La **dégénérescence** est un processus d'altération d'un tissu ou d'un organe : à l'intérieur du tissu, des cellules se modifient et perdent leurs caractères spécifiques (mais elles ne meurent pas toutes).

DIAGNOSTIC CLINIQUE - DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

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.

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.

DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée. Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de grossesse), l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

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

DIAGNOSTIC PRENATAL

Le **diagnostic prénatal** (DPN) permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une

particulière gravité". L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus et qu'elle pose la question de l'interruption de grossesse.

Le DPN repose sur des analyses génétiques effectuées sur de l'ADN extrait d'une biopsie du placenta à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée) ou du liquide amniotique à 15-16 semaines d'aménorrhée.

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

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.

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.

DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

La **dystrophie musculaire de Duchenne** est la plus répandue des myopathies de l'enfant. Elle touche l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est due à une anomalie génétique dans le gène qui code la dystrophine. Seuls les garçons sont atteints. Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires

> [Les maladies](#) > [Dystrophie musculaire de Duchenne](#).

DYSTROPHIE MUSCULAIRE D'EMERY-DREYFUSS

La **dystrophie musculaire d'Emery-Dreyfuss** est une maladie musculaire d'origine génétique lentement progressive et débutant dans l'enfance ou l'adolescence. Elle se manifeste, notamment, par des rétractions musculo-tendineuses au niveau des coudes et des chevilles et une atteinte cardiaque qui relève d'une surveillance régulière et bénéficie de traitements efficaces.

WEB www.afm-telethon.fr > [Tout l'univers AFM téléthon en un clic](#) > [Recherche](#) > [Maladies neuromusculaires](#) > [les maladies](#) > [Dystrophie musculaire d'Emery-Dreyfuss](#).

ÉCHOGRAPHIE

L'**échographie** est une technique d'imagerie médicale, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet d'étudier les organes (dont le cœur), les vaisseaux (artères et veines) et les ligaments. Au cours d'une grossesse, elle permet de suivre le développement du fœtus et de dépister des anomalies ou de déterminer le sexe de l'enfant.

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.

ENDOGENIE

Une société est dite **endogame** lorsque les membres d'un groupe (social, géographique, familial...) ont tendance à choisir leur partenaire à l'intérieur de ce groupe.

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...).

ÉPILEPSIE

L'**épilepsie** est une maladie du système nerveux qui se manifeste par des crises de convulsion. La crise d'épilepsie résulte d'un dérèglement passager de certains circuits électriques dans le cerveau. On peut généralement traiter l'épilepsie au moyen de médicaments anticonvulsivants.

WEB www.epilepsie-france.fr/

ERGOTHERAPEUTE

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.

ESPERANCE DE VIE

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

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... À 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.

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspireurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).

>>> [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

FAUSSE ROUTE

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

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.

GASTROSTOMIE

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.



GAZ DU SANG

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO₂) et le dioxygène (O₂) qui sont dissous dans le sang - sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin (gazométrie). Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

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

GENE

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.

GENE CANDIDAT

Un **gène candidat** est un gène pour lequel on fait l'hypothèse qu'il est impliqué dans l'apparition d'une maladie. Cela nécessite d'avoir des connaissances préalables sur les bases moléculaires de la maladie et sur le gène lui-même : sa localisation chromosomique (par clonage positionnel (*)), son rôle dans la cellule, son expression (puce à ADN)... L'identification d'anomalies génétiques uniquement chez les personnes malades permet de confirmer l'implication du gène.

GENETICIEN CLINICIEN

Le **généticien 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...).

HYPERINSUFFLATION

Les **hyperinsufflations** passives (ou hyperinsufflations en pression positive) sont des mobilisations passives mécaniques qui ont pour but d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

Elles consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important

que ce que la personne peut inspirer spontanément : les poumons se gonflent et le thorax se soulève, l'ensemble s'étire doucement.

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

HYPOGLYCEMIE

L'**hypoglycémie** est la diminution du taux de sucre (glucose) dans le sang. Le glucose fournit au corps une source importante d'énergie, lorsque le taux de glucose est trop faible, la personne se sent faible et peut faire un malaise.

HYPOTONIE MUSCULAIRE

L'**hypotonie musculaire** est un manque de tonus des muscles.

HYPOVENTILATION ALVEOLAIRE

L'**hypoventilation alvéolaire** est la diminution du volume d'air circulant dans les alvéoles des poumons.

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

IMAGERIE MEDICALE

L'imagerie médicale est l'ensemble de techniques qui, utilisant des phénomènes physiques (absorption des rayons X, réflexion d'ondes ultrasons, résonance magnétique, radioactivité...), permettent d'obtenir des images ou des représentations visuelles de la structure et/ou de la fonction du corps humain : radiographie, scanner (ou tomographie), échographie (ou ultrasonographie), imagerie par résonance magnétique (IRM), spectroscopie par résonance magnétique (SRM), scintigraphie, tomographie par émission de positons (TEP).

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

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](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

L'**imagerie par résonance magnétique ou IRM** 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](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

INSUFFLATIONS PASSIVES

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé gonfle les poumons et soulève le thorax, étirant doucement l'ensemble de la cage thoracique.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

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

INTEGRINES

Les **intégrines** sont des protéines qui traversent la membrane de part en part (protéines transmembranaires). Elles ont deux fonctions principales : l'attachement de la cellule à la matrice extracellulaire et la transmission de signaux de la matrice extracellulaire à la cellule. Les intégrines jouent ainsi un rôle dans divers processus physiologiques comme le déplacement (migration cellulaire), la spécialisation (différenciation cellulaire) et la survie des cellules. Les intégrines sont composées de deux sous-unités alpha et bêta.

INTESTIN

L'**intestin** est la partie du tube digestif qui va de l'estomac au rectum. Situé dans la cavité abdominale, il est constitué par l'intestin grêle suivi du gros intestin (ou côlon). Il contribue à la digestion des aliments, en l'absorption des aliments dans la circulation sanguine.

>>> [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2009.

>>> [Prise en charge digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

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.

KINESITHERAPIE

La **kinésithérapie** (kinêsis : 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.

KINESITHERAPIE RESPIRATOIRE

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

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

LAMININES

Les **laminines** sont une famille de protéines, qui forment le constituant principal des lames basales (forme particulière de matrice extracellulaire spécifique à certains tissus. Dans le muscle, elle entoure et maintient la fibre musculaire). La laminine est une grosse protéine flexible constitué de trois chaînes disposées en forme de croix. Quinze formes de laminine ont été identifiées, la laminine alpha 2 (ou mérosine) étant spécifique du tissu musculaire.

LIQUIDE AMNIOTIQUE

Le **liquide amniotique** dans lequel baigne l'embryon puis le fœtus durant la grossesse le protège contre les écarts de température, les chocs et les infections. Il contient des cellules fœtales.

LOIS DE BIOETHIQUE

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 GENETIQUE

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 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

MATRICE EXTRACELLULAIRE

La **matrice extracellulaire** est un réseau complexe de protéines dans lequel baignent les cellules. Elle assure la cohésion des cellules au sein d'un tissu et joue un rôle essentiel dans la constitution, le maintien, l'adhérence, le mouvement et la régulation des cellules. La matrice extracellulaire du muscle est spécialisée pour répondre aux contraintes mécaniques inhérentes à l'activité contractile des fibres musculaires.

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.

MEROSINE

La **mérosine** (ou laminine alpha 2) est une protéine spécifique du tissu musculaire. Elle fait partie de la famille des laminines, protéines qui forment le constituant principal des lames basales (forme particulière de matrice extracellulaire spécifique à certains tissus. Dans le muscle, elle entoure et maintient la fibre musculaire).

MESURE DE FONCTION MOTRICE (MFM)

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire, notamment la **Mesure de Fonction Motrice (MFM)** ou encore la Mesure d'Indépendance Fonctionnelle (MIF). Pendant l'examen, le soignant demande au malade de réaliser une série d'exercices (mouvements pour la MFM, tâches de la vie quotidienne pour la MIF). Pour chaque exercice, la manière dont la personne réalise le mouvement demandé détermine un **score fonctionnel** qui donne une mesure chiffrée des capacités motrices de la personne.

MICROSCOPIE ELECTRONIQUE

La **microscopie électronique** est une technique qui repose sur l'utilisation d'un faisceau d'électron afin d'examiner de tout petits objets. Elle permet d'avoir un meilleur

agrandissement (et donc de voir des objets plus petits) qu'un microscope traditionnel (microscope optique) qui, lui, utilise un faisceau de lumière.

MOBILISATIONS PASSIVES

Les **mobilisations passives**, les étirements et les postures entretiennent la souplesse des muscles et des tendons, ainsi que toute l'amplitude de mobilité et l'alignement des articulations. Ils facilitent la croissance tendino-musculaire.

MODELE 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.

MODELE 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 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

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

MYOLOGIE

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

MYOPATHIES CONGENITALES

Les **myopathies congénitales** sont des maladies musculaires. Certaines se manifestent dès la naissance, d'autres plus tardivement. Il en existe de plusieurs sortes, selon le mode de transmission et l'anomalie impliquée dans l'apparition de la maladie.

[WEB](#) www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > [les maladies](#)

MYOPATHIES DES CEINTURES

Les **myopathies des ceintures** se manifestent par une perte progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Les gènes engendrés par la maladie et leurs évolutions peuvent être très variables allant de formes caractérisées par une fatigabilité importante à des formes entraînant la perte de la marche.

[WEB](#) www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > [les maladies](#) > [Myopathies des ceintures](#).

NECROSE

La **nécrose cellulaire** est une mort accidentelle des cellules, due à des facteurs extérieurs (manque d'oxygène, intoxication, maladie...). Si la cellule est trop endommagée, elle se nécrose : elle se gorge d'eau au point d'éclater. Cela conduit au déversement du contenu de la cellule dans le milieu environnant, provoquant une inflammation et des lésions des tissus alentours.

NEOMUTATION

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille.

ORTHOPHONIE

L'**orthophonie** comprend l'ensemble des méthodes pour évaluer et rééduquer les pathologies du langage oral (difficultés à communiquer et à se faire comprendre) et écrit (difficultés en lecture ou en orthographe), de la voix et de l'articulation. Elle traite aussi des troubles de la déglutition et de la motricité bucco-faciale.

PALAIS OGIVAL

Un **palais ogival** est une déformation de l'intérieur de la bouche : le palais est particulièrement haut et étroit, comme creusé vers le haut.

PIED EQUIN

Le **pied équin** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante du pied est orientée vers l'arrière (comme quand on se met sur la pointe des pieds).

PIED VARUS-EQUIN

Le **pied varus-équin** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante de pied est tournée vers le dedans et vers l'arrière.

PLACENTA

Le **placenta** est l'organe par lequel, durant la grossesse, l'enfant est nourri et oxygéné dans le ventre de la mère. Il est constitué de cellules qui ont le même patrimoine génétique (le même ADN) que le bébé.

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 animalière.

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

[WEB](#) www.travail-solidarite.gouv.fr/espaces/handicap/

PREVALENCE

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 donnés.

PRISE EN CHARGE ORTHOPEDIQUE

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

PROCESSUS DYSTROPHIQUE

Dans les maladies musculaires, un processus dystrophique est une altération du tissu musculaire qui associe la perte progressive de cellules musculaires (dégénérescence) compensée en partie par la régénération de nouvelles cellules et le développement d'un tissu de soutien (fibrose).

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

PROTEINE

*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.

PSEUDO-HYPERTROPHIE MUSCULAIRE

*Une **pseudo-hypertrophie musculaire** est une augmentation visible du volume (hypertrophie) musculaire. Elle est dite "pseudo" car ce n'est pas le muscle lui-même qui est augmenté de volume (hypertrophié), mais le tissu qui se situe entre les muscles.*

PSYCHOMOTRICITE

*La **psychomotricité** est l'ensemble des fonctions motrices et psychiques qui concourent à des gestes adaptés aux besoins de la vie relationnelle (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). C'est l'expression corporelle de notre vie affective, intellectuelle et relationnelle (vie psychique) : par exemple la manière dont on marche est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué...*

Elle se met en place au cours du développement psychomoteur de l'enfant qui, stimulé par les interactions avec son environnement, va affiner et développer des capacités motrices lui permettant d'accomplir les actes de la vie.

La psychomotricité est aussi le nom de la discipline qui étudie ces fonctions et leur développement ainsi que leur prise en charge par des techniques d'approche corporelle (relaxation, jeux, exercices d'adresse...). Cette prise en charge s'adresse à des enfants, des adolescents, des adultes ou des personnes âgées.

RECESSIF(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.

REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN

*Le **reflux gastro-oesophagien** est la remontée du contenu acide de l'estomac vers le tube digestif (l'oesophage), ce qui entraîne des symptômes comme les brûlures d'estomac. S'il est fréquent, il risque d'endommager l'oesophage.*

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.*

SCANNER

*Le **scanner** ou tomographie à émission de positons 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.

SUBSTANCE BLANCHE

*La **substance blanche** est avec la substance grise un des constituants du système nerveux central (cerveau, tronc cérébral et moelle épinière). Elle est composée de fibres nerveuses, qui relient différentes régions du système nerveux et assurent la transmission des messages nerveux entre les neurones.*

SYMPTOMATIQUE

*Un traitement **symptomatique** traite le symptôme et non la cause du symptôme, par exemple, il soulage une douleur mais ne permet pas de supprimer la cause de cette douleur.*

SYMPTOME

*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.*

SYNDROME D'IMMOBILITE FŒTALE

*Lorsque pendant la grossesse, le fœtus ne bouge pas suffisamment ou correctement, on parle de **syndrome d'immobilité fœtale**. Il y a de nombreuses causes possibles (maladie génétique, intoxication...).*

SYSTEME NERVEUX CENTRAL

*Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et*



la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

TEST GENETIQUE

*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).*

TISSUS CONJONCTIF OU DE SOUTIEN

*Les **tissus de soutien** (ou **tissu conjonctif** ou **interstitiel**) sont constitués de cellules dispersées dans de la matrice extracellulaire. Ils protègent les organes qu'ils entourent (emballage des tissus et organes, implication dans la défense immunitaire et la nutrition).*

TOX ASSISTEE

*Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e).*

Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

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

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Vie quotidienne > Prévention/Soins > La toux assistée

TRANSIT

*Le **transit intestinal** est la progression des aliments dans les intestins.*

*La **ventilation assistée** consiste à aider ou à se substituer, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur), la fonction des muscles respiratoires défaillante.*

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

*- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,*

*- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.*

>>> [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

>>> [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

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