



## ZOOM SUR...

# la dystrophie musculaire de Becker

- > myopathie de Becker
- > *Becker Muscular Dystrophy (BMD)*

MAI 2010

Ce document a pour but de présenter une information générale sur la dystrophie musculaire de Becker. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec l'équipe soignante.

Pour en savoir plus sur la dystrophie musculaire de Becker, vous pouvez aussi consulter le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Becker* qui fait l'état des lieux des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la dystrophie musculaire de Becker.

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

## SOMMAIRE

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

Nous remercions pour leur  
 contribution à ce document  
 - M. Bendix (ergothérapeute,  
 AFM),  
 - M. Frischmann (psychologue,  
 AFM)  
 - L. Huynh (juriste, AFM),  
 - L. Rambour (juriste, AFM),  
 - C. Réveillère (psychologue,  
 AFM),  
 - Dr. A. Toutain (génétiennne  
 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.

<b>Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Becker ?</b>	<b>3</b>
<b>La dystrophie musculaire de Becker est-elle fréquente ?</b>	<b>3</b>
<b>A quoi la dystrophie musculaire de Becker est-elle due ?</b>	<b>4</b>
<b>Comment la dystrophie musculaire de Becker se manifeste-t-elle ?</b>	<b>7</b>
<b>Comment la dystrophie musculaire de Becker évolue-t-elle ?</b>	<b>8</b>
<b>Comment affirme-t-on le diagnostic de la dystrophie musculaire de Becker ?</b>	<b>9</b>
<b>Comment la dystrophie musculaire de Becker se transmet-elle ?</b>	<b>11</b>
Le conseil génétique	13
<b>La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie..</b>	<b>14</b>
La prise en charge musculaire	14
La prise en charge orthopédique consiste à surveiller les déficits musculaires et à prévenir les déformations articulaires	15
La prise en charge cardio-vasculaire	17
Les douleurs dans la dystrophie musculaire de Becker	18
La prise en charge respiratoire	19
La prise en charge nutritionnelle et digestive	21
Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?	22
<b>L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne</b>	<b>24</b>
<b>Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire de Becker est susceptible de provoquer.</b>	<b>26</b>
Au moment du diagnostic	27
L'accompagnement psychologique au cours de la vie	27
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	28
Se ressourcer	29
<b>Où consulter, quand et comment ?</b>	<b>30</b>
Au moment du diagnostic	30
Une surveillance régulière	30
Une carte personnelle de soins	31
<b>Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire de Becker</b>	<b>32</b>
Le remboursement des soins médicaux	32
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap	33
La scolarité	34
La vie professionnelle	35
Où se renseigner ?	37
<b>Comment participer à la recherche clinique ?</b>	<b>38</b>
<b>Pour en savoir plus</b>	<b>40</b>
Le Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Becker	40
Repères Savoir et Comprendre	40
Numéros de téléphone utiles	41
Sites internet	41
<b>Glossaire</b>	<b>42</b>

## Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Becker ?

La dystrophie musculaire de Becker (BMD) est une maladie musculaire d'origine génétique qui peut toucher l'ensemble des muscles de l'organisme (*muscles squelettiques*, muscle cardiaque et certains *muscles lisses*) : c'est une myopathie.

Elle est due à une anomalie le *gène DMD* situé sur le chromosome X, entraînant des anomalies d'une *protéine* : la dystrophine. Seuls les hommes ayant une anomalie dans le *gène DMD*, sur leur chromosome X, en sont atteints. Les femmes qui ont un chromosome X porteur d'une anomalie dans le *gène DMD* ne présentent aucune gêne, mais ce *chromosome X* avec l'anomalie peut se transmettre à leur descendance. C'est une *maladie génétique* à transmission *récessive* liée au chromosome X.

Elle a été décrite pour la première fois en 1955 par le Pr Becker, comme une maladie distincte d'une autre maladie des muscles, la dystrophie musculaire de Duchenne. Celle-ci est aussi due à des anomalies de *gène DMD*, mais ses manifestations sont plus précoces et plus sévères.

La dystrophie musculaire de Becker se manifeste par une faiblesse musculaire prédominant aux *membres inférieurs* (fatigue à la marche, gêne pour courir, sauter, monter des escaliers) qui apparaît dans l'enfance ou l'adolescence, voire plus tard. S'y associent souvent des douleurs musculaires et des crampes. Une atteinte du muscle cardiaque (cardiomyopathie) apparaît en général dans un deuxième temps, même si, parfois, elle peut être au premier plan.

La prise en charge médicale vise essentiellement à prévenir les complications, notamment cardiaques et orthopédiques, de l'atteinte musculaire, améliorant le confort et la qualité de vie des hommes atteints de dystrophie musculaire de Becker.

## La dystrophie musculaire de Becker est-elle fréquente ?

C'est une *maladie rare*. Elle est dix fois moins fréquente que la dystrophie musculaire de Duchenne : un garçon sur 35 000 en serait atteint.

D'après les estimations d'Orphanet, serveur d'information sur les maladies rares en France, il y aurait 5 personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker pour 100 000 habitants.

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.

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](http://www.orphanet.fr)

**WEB** [www.eurordis.org/](http://www.eurordis.org/) > page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins

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

## A quoi la dystrophie musculaire de Becker est-elle due ?

La dystrophie musculaire de Becker est due à une modification de l'ADN : c'est une maladie génétique. L'apparition de cette anomalie de l'ADN est due au hasard et touche le gène *DMD*, localisé sur le chromosome X et qui code la dystrophine.

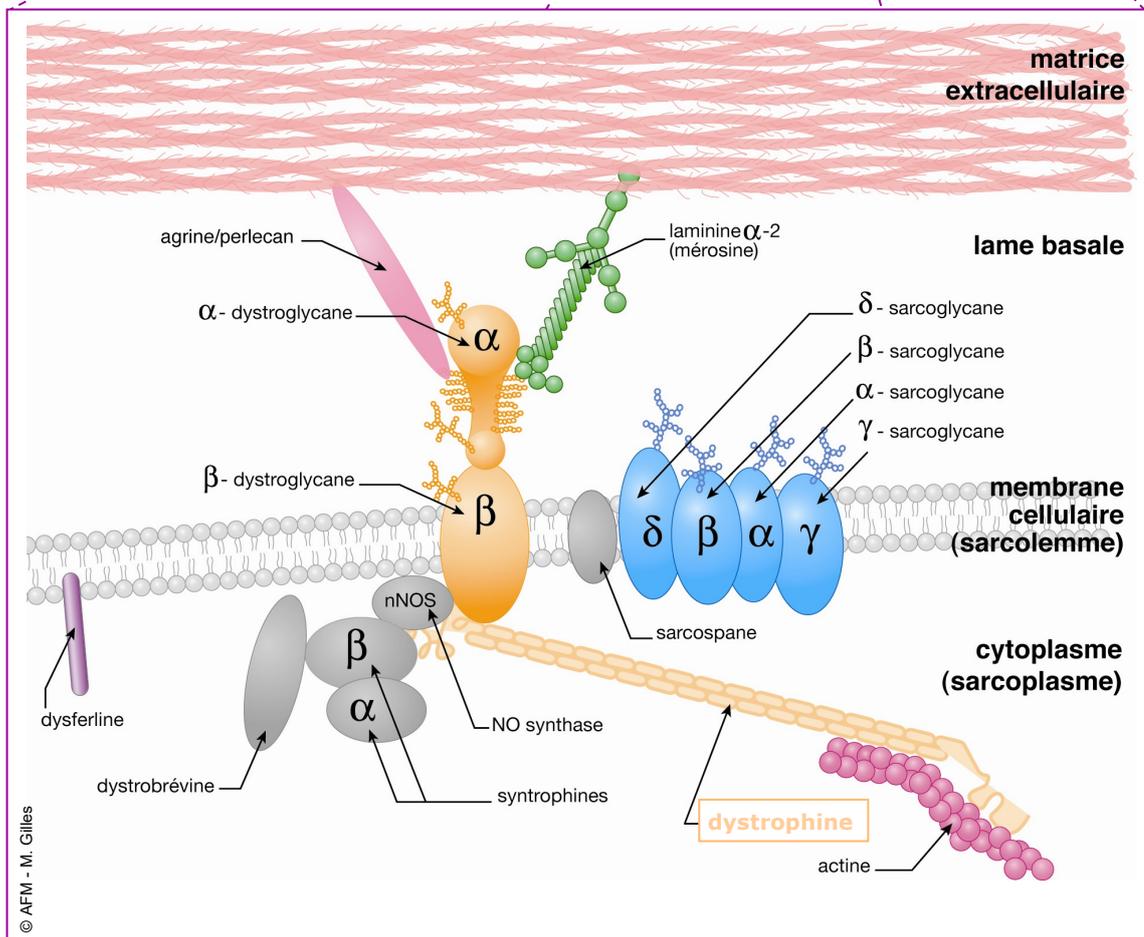
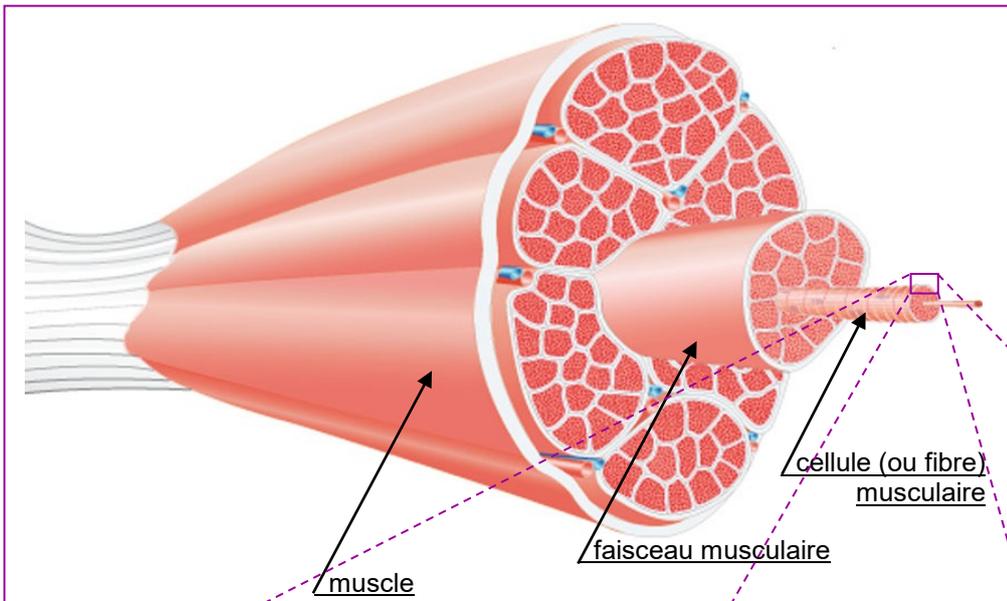
La dystrophine est une protéine spécifique des fibres musculaires. Localisée sous la membrane de la fibre musculaire, elle est associée à des protéines qui forment un complexe reliant l'extérieur et l'intérieur de la fibre musculaire, à travers la membrane cellulaire. Ce dispositif constitue un lien mécanique essentiel entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule musculaire.

Dans la dystrophie musculaire de Becker, la dystrophine est de taille réduite ou en quantité insuffisante : le lien entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule est fragilisé. Les cellules musculaires ont alors tendance à s'abîmer quand elles se contractent, ce qui aboutit à leur destruction (on parle de *dégénérescence* ou de *nécrose*). Cette nécrose s'accompagne de mécanismes de régénération qui visent à réparer le tissu musculaire atteint. Au fil du temps, les cycles de nécrose-régénération se succèdent. Initialement, les capacités de régénération compensent la dégénérescence et il n'y a pas ou peu de manifestations de la maladie. Secondairement, la dégénérescence l'emporte entraînant l'apparition d'un manque de force musculaire. Petit à petit, les fibres musculaires sont remplacées par du *tissu conjonctif* (fibrose) et du tissu graisseux.

Le manque de force musculaire qui résulte de ce *processus dystrophique* rend les mouvements moins amples et moins nombreux. Des muscles s'affaiblissent plus, ou plus vite, que d'autres, entraînant un déséquilibre de force. L'utilisation d'autres muscles pour pallier la faiblesse de certains groupes musculaires modifie la gestuelle.

En l'absence de prise en charge, le manque de mouvements et/ou les postures de compensation et/ou le déséquilibre de force entre différents muscles favorisent le raccourcissement de certains muscles et de leurs tendons (*rétractions musculo-tendineuses*), ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments. Les médecins parlent de *déformations orthopédiques*. En effet, avec ou sans maladie musculaire, un muscle immobilisé à cause d'une maladie (comme une myopathie) ou d'un traumatisme (nécessitant une contention par plâtre par exemple) a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit).

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.



© AFM - M. Gilles

**La dystrophine est localisée sous la membrane cellulaire (sarcolemme) de la fibre musculaire.**

Elle est associée à un complexe de protéines (DAG : glycoprotéines associées à la dystrophine) qui relie à travers la membrane cellulaire, l'intérieur de la fibre musculaire (cytosquelette) à l'extérieur (matrice extracellulaire). Une dystrophine trop petite ou en trop petite quantité déstabilise cette interaction et par conséquent fragilise la membrane de la fibre musculaire. La membrane musculaire fragilisée ne résisterait plus aux contraintes imposées lors de la contraction musculaire, et la fibre musculaire serait détruite, libérant des enzymes musculaires (CPK) dans le sang.

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

Le terme de "myopathie" désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure de la fibre musculaire (myopathie congénitale) ou les processus chimiques qui permettent à la cellule musculaire d'assurer sa fonction (myopathie métabolique).

Les dystrophies musculaires sont des formes particulières de myopathies, dans lesquelles l'observation du muscle au microscope montre des cellules musculaires en dégénérescence et des cellules jeunes, témoins d'une régénération tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence.

Ce processus de dégénérescence/régénération musculaire est caractéristique des 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).

Pour en savoir plus

**>>** [Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Becker](#)

## Comment la dystrophie musculaire de Becker se manifeste-t-elle ?

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

La dystrophie musculaire de Becker se manifeste par une perte progressive de la force des muscles des membres et du tronc. Au début, seuls les muscles des membres inférieurs sont atteints une fatigabilité à la marche, alors que les mollets ont l'air très musclés (*pseudo-hypertrophie musculaire*). Les crampes sont fréquentes, le plus souvent pendant ou après une activité physique.

Puis apparaissent plus ou moins tôt, dans l'enfance ou l'adolescence, des difficultés motrices pour se relever de la position accroupie sans prendre appui sur les mains, pour marcher en montée ou en descente (même légère)... La pratique du sport est souvent difficile, puis devient impossible. La démarche devient dandinante, et se fait sur la pointe des pieds. Ce manque de force dans les jambes conduit souvent à l'âge adulte à la perte de la marche autonome, nécessitant, à terme, le recours à un fauteuil roulant électrique.

Dans la plupart des cas, le muscle cardiaque est aussi le siège d'une *dégénérescence* des *fibres musculaires* et d'une fibrose progressive. La pompe cardiaque perd alors en souplesse et en efficacité. L'atteinte cardiaque survient à un âge variable. Il n'y a pas de corrélation entre sa gravité et l'importance de l'atteinte des *muscles squelettiques*. Son dépistage systématique permet de la traiter précocement.

## Comment la dystrophie musculaire de Becker évolue-t-elle ?

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](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne.

L'évolution de la dystrophie musculaire de Becker est très variable. Si elle est généralement lente (certaines personnes atteintes de BMD marchent encore, certes avec une canne ou un déambulateur, à l'âge de 70 ans), elle peut être, parfois, rapide dans certaines formes plus proches de la *dystrophie musculaire de Duchenne*.

Les muscles deviennent moins forts, perdent du volume et de la souplesse. Certains ont tendance à se raccourcir (*rétractions musculo-tendineuses*).

La montée des escaliers, puis la marche deviennent peu à peu de plus en plus difficiles. La marche reste possible dans plus de la moitié des cas jusqu'à l'âge de 40 ans passés.

Plus tardivement, les muscles des bras sont aussi atteints et lever ou bouger les bras peut devenir difficile.

Selon l'importance des difficultés motrices, des aides techniques (aide à la marche, siège releveur, ordinateur, *domotique*...) et l'aménagement des lieux de vie contribuent à conserver une vie sociale et professionnelle satisfaisante.

Le déficit peut aussi toucher les muscles du tronc, en particulier les abdominaux, rendant la toux moins efficace. S'il finit par toucher les muscles respiratoires, l'utilisation d'un appareil de ventilation la nuit permet aux muscles respiratoires de récupérer tout en assurant une bonne oxygénation du sang pour la journée.

L'atteinte cardiaque est souvent présente dès le début. Elle est potentiellement grave et doit donc être surveillée attentivement. Elle relève d'un traitement médicamenteux, voire d'une transplantation cardiaque dans les cas les plus graves.

## Comment affirme-t-on le diagnostic de la dystrophie musculaire de Becker ?

Le médecin, au cours d'un *examen clinique* minutieux, se fait une opinion sur le diagnostic de la maladie en observant certains signes évocateurs : manque de force musculaire au niveau des membres inférieurs, marche sur la pointe des pieds, gros mollets. Pour confirmer ses hypothèses, il demande des examens complémentaires standard (*dosages des enzymes musculaires, électromyogramme, électrocardiogramme...*) pour éliminer d'autres maladies et conduire à l'hypothèse de dystrophie musculaire de Becker.

### 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.

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

Une prise de sang permet de doser les créatine phosphokinases (CPK), lesquelles sont très augmentées.

### 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).

Le prélèvement d'un fragment de muscle (biopsie musculaire) permet de mettre en évidence une diminution du marquage de la dystrophine, la protéine absente ou altérée dans les maladies de Duchenne et de Becker.

Dans la dystrophie musculaire de Becker la dystrophine y est de plus petite taille que la dystrophine normale, ou elle y est présente en quantité insuffisante.

### 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.

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

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

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

**>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires**

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010.

La 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'analyse de l'ADN (à partir d'une prise de sang) permet d'étudier le gène de la dystrophine et d'y trouver les anomalies (*mutations*) en cause dans la maladie.

#### **L'analyse génétique en pratique**

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

En France le réseau des laboratoires qui réalisent le *diagnostic moléculaire* des dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker a développé des techniques qui permettent à ce jour de faire le diagnostic direct de plus de 95% des mutations présentes chez les malades. La précision du diagnostic moléculaire devrait permettre d'utiliser à terme des thérapeutiques moléculaires adaptées au type de mutation.

## Comment la dystrophie musculaire de Becker se transmet-elle ?

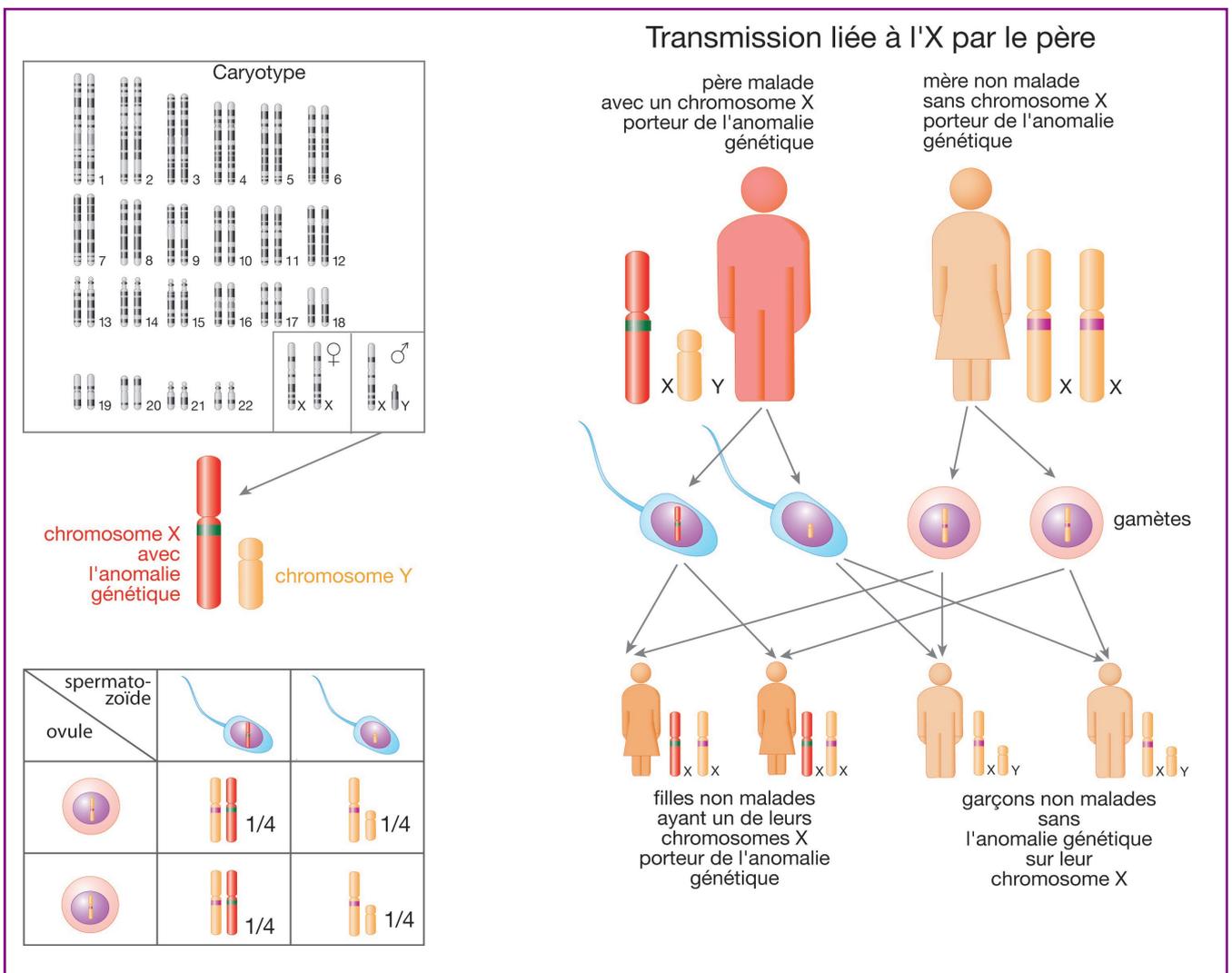
La dystrophie musculaire de Becker est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie au niveau du *gène DMD*, situé sur le *chromosome X*. Chaque femme possède deux exemplaires du gène *DMD*, les hommes n'en possèdent qu'un.

La dystrophie musculaire de Becker se transmet sur le mode *récessif* lié au chromosome X. Seuls les garçons ayant une anomalie sur le gène *DMD* sont atteints.

Ce chromosome X avec anomalie génétique peut être transmis à leur descendance :

- toutes les filles reçoivent un chromosome X de leur père. Elles ne développeront pas la maladie, sauf exception, mais ce chromosome X pourra être transmis à son tour à leur descendance.
- tous les garçons reçoivent un chromosome Y de leur père. Ils ne sont pas porteurs d'une anomalie génétique et ne développeront pas la maladie. La transmission de la maladie est arrêtée dans cette branche de la famille.

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.

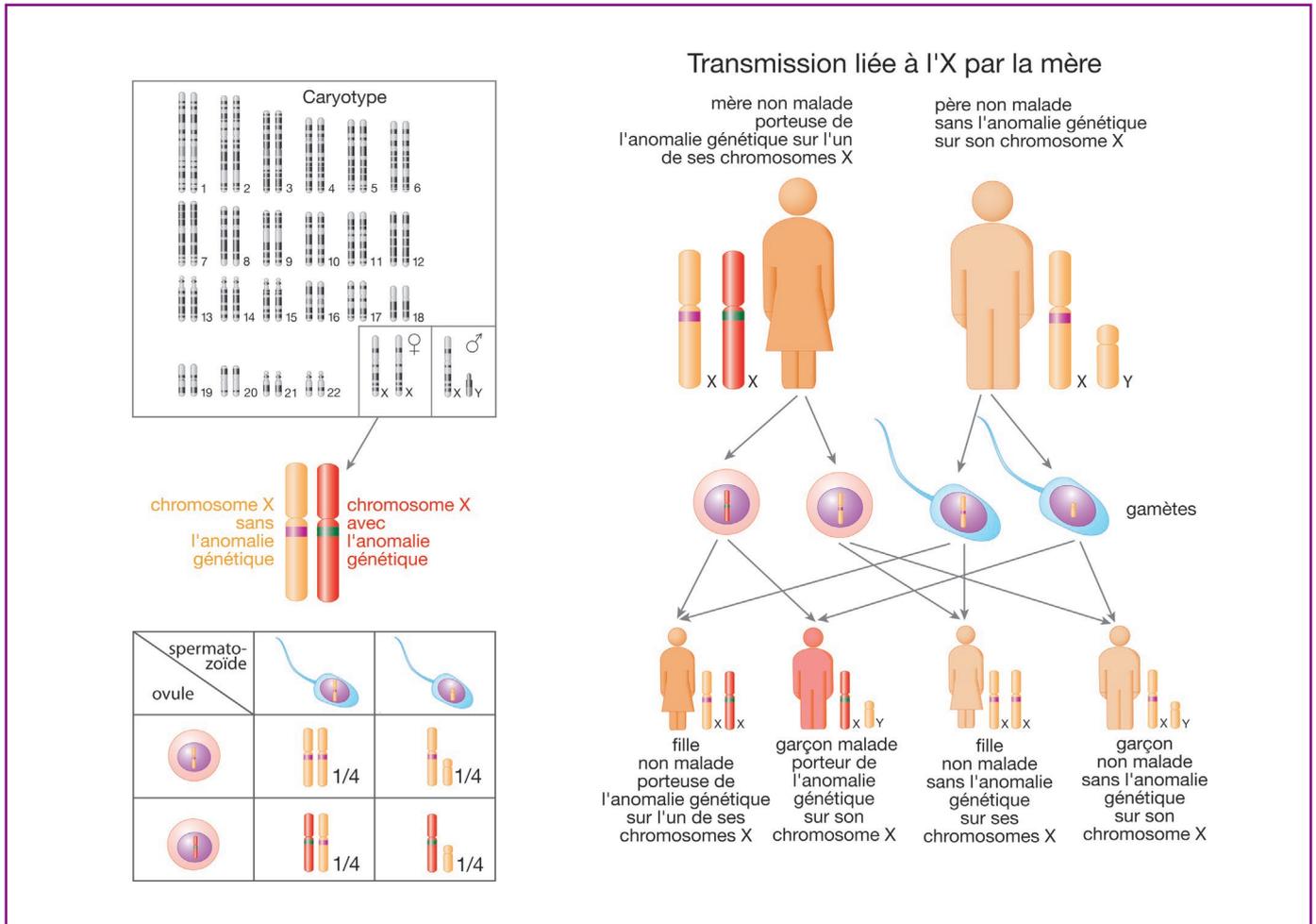


### Transmission récessive liée au chromosome X par le père.

L'anomalie génétique responsable de la dystrophie musculaire de Becker est située sur le chromosome X. Un homme porteur de l'anomalie génétique sur son chromosome X est atteint par la myopathie de Becker. Ce chromosome peut se transmettre à ses filles. Sauf exception, elles ne présenteront pas de signes de la maladie mais ce chromosome X avec anomalie pourra à son tour être transmis à leur descendance (transmettrices). Les garçons eux reçoivent un chromosome Y et ne présentent aucun risque de développer la maladie.

Les femmes qui ont une anomalie génétique dans un des deux exemplaires du gène *DMD* ne présentent généralement aucune gêne, sauf exception. Leur chromosome X avec l'anomalie peut se transmettre à leur descendance avec un risque sur deux (50%) :

- pour chaque grossesse de fœtus masculin, le risque de donner naissance à un garçon atteint de la dystrophie musculaire de Becker est de 1 sur 2 (50%) ;
- s'il s'agit d'une fille, le risque que celle-ci soit à son tour porteuse de l'anomalie génétique est de 1 sur 2 (50%).



**Transmission récessive liée au chromosome X par la mère.**

Le génome de chaque personne est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels (XX chez les femmes et XY chez les hommes). Les 2 chromosomes X possèdent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 copies du gène chez une femme peuvent exister en versions différentes. Le chromosome Y porte des gènes différents de ceux portés par le chromosome X.

L'anomalie génétique responsable de la dystrophie musculaire de Becker est située sur le chromosome X. La maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par l'unique chromosome X chez un homme.

Une femme porteuse de l'anomalie génétique sur un seul de ses chromosomes X n'est pas malade, sauf exception. Ce chromosome peut être transmis à sa descendance : chacun de ses garçons a un risque sur deux d'être malade et chacune de ses filles un risque sur deux d'avoir elle aussi un chromosome X porteur de l'anomalie (transmettrice).



## Le conseil génétique

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

### Où trouver une consultation de génétique en pratique

Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires et dans certains hôpitaux généraux. La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site [WEB www.orphanet.fr/](http://www.orphanet.fr/) ou par téléphone au numéro Maladies Rares Info Services au ☎ 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local).

Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence neuromusculaire.

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique placé sous sa responsabilité, s'assure de la validité du diagnostic à partir des informations transmises par le *myologue* ou le neurologue.

Lors d'un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la dystrophie musculaire de Becker a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête familiale). Cela permet d'en déduire le mode de transmission de la maladie (récessif lié au chromosome X) et de faire une première évaluation du risque de transmission de la maladie.

### En parler avec les autres membres de la famille en pratique

Au cours de la démarche de conseil génétique, vous serez peut-être amené à informer les membres de votre famille de l'existence d'une maladie d'origine génétique et à proposer à certains de prendre contact avec la consultation de génétique pour confirmer, s'ils le souhaitent, la présence ou l'absence de l'anomalie génétique en cause dans la maladie.

C'est à vous d'en prendre l'initiative. Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider et peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

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

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 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.

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

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

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

### Le 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.

### Le diagnostic pré-symptomatique

permet de déterminer si une personne d'une famille dont un membre est atteint d'une maladie génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de l'anomalie génétique responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

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

## La surveillance et la prise en charge médicale 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 actuelle de dystrophie musculaire de Becker (BMD) est basée sur la prévention et le traitement des complications, notamment cardiaques et respiratoires.

Dans la dystrophie musculaire de Becker (BMD), la prise en charge vise à limiter les conséquences orthopédiques du manque de force musculaire, à en compenser les effets sur le plan de la motricité (*aides techniques*), à surveiller et à traiter l'atteinte cardiaque et l'éventuel retentissement de l'atteinte musculaire sur la fonction respiratoire.

### La prise en charge musculaire

Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la *fibres 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 ou l'adolescent, 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.

#### Gérer ses efforts musculaires en pratique

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

Privilégier les activités qui ont du sens pour son épanouissement et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles.

Limiter la fatigue des déplacements en ayant un établissement scolaire ou universitaire ou un lieu de travail proche de son domicile.

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.

Lors des activités physiques, s'arrêter avant de ressentir de la fatigue et/ou des douleurs et ne pas forcer sur les muscles les plus fragiles.

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

Choisir des activités de loisir culturelles ou des activités sportives adaptées (ski-fauteuil...).

## La prise en charge orthopédique consiste à surveiller les déficits musculaires et à prévenir les déformations articulaires

La *prise en charge orthopédique* comprend la kinésithérapie, qui doit être précoce, régulière et adaptée à la chaque situation individuelle, ainsi que l'appareillage quand celui-ci s'avère nécessaire. Elle permet de contrer pour partie les conséquences de l'atteinte musculaire, en maintenant par exemple la souplesse des articulations (la perte de la force musculaire peut entraîner des déformations articulaires).

Elle consiste à mobiliser toutes les articulations du corps (pour entretenir la souplesse musculo-tendineuse) en insistant sur certaines articulations en fonction de l'évolution de l'atteinte (pieds, hanches, colonne vertébrale, mais aussi mains et doigts, coudes, épaules et nuque).

Cette mobilisation s'accompagne non seulement d'une installation dans une bonne position (pour prévenir les déséquilibres articulaires), mais aussi d'une alternance de positions différentes au cours de la journée (positions assise, debout, couchée). Lorsque la station debout spontanée n'est plus possible, une séance de verticalisation quotidienne permet d'entretenir la solidité du squelette en favorisant sa minéralisation.

Pendant l'enfance et l'adolescence, la prise en charge orthopédique est particulièrement orientée vers l'entretien des *aptitudes psychomotrices*, le maintien des alignements articulaires pendant toute la croissance et la conservation de la souplesse de la cage thoracique.

A l'âge adulte, les objectifs sont le confort et le maintien du meilleur niveau d'autonomie possible par l'entretien articulaire, musculaire et fonctionnel.

### Faire le bilan pour définir les soins spécifiques à la situation de chacun.

Chaque personne est un cas particulier. Des bilans articulaires, musculaires, fonctionnels font un descriptif précis des difficultés rencontrées par la personne atteinte de dystrophie musculaire de Becker. Ces bilans permettent d'orienter et d'adapter les modalités de la prise en charge orthopédique (*kinésithérapie*, appareillage, *aides techniques*) aux particularités de chacun et à l'évolution de la maladie.

Le bilan fonctionnel global évalue la fatigabilité et le retentissement de la maladie sur les gestes de la vie quotidienne : qualité de la marche, façon de se relever d'un siège ou de la position accroupie, gêne pour l'habillage, la toilette, pour se coiffer, pour manger, pour écrire à la main, à l'ordinateur...

Le bilan ostéo-articulaire analyse la position et mesure les amplitudes des mouvements (flexion, extension...) de toutes les articulations et parties mobiles du tronc et des membres (épaule, coude, poignet, mains et doigts pour les *membres supérieurs* ; hanches, genoux, pieds et orteils pour les *membres inférieurs*), sans oublier le cou et la mâchoire inférieure. En bougeant les différentes parties des membres, l'examineur évalue l'importance et la réductibilité des *déformations orthopédiques* (*rétractions musculo-tendineuses*, raideurs et éventuelles désaxations articulaires).

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.

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).

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

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

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

Le bilan musculaire détermine l'importance et la répartition de la diminution de force musculaire. Il précise quel(s) groupe(s) musculaire(s) est (sont) affaibli(s) en mesurant la force de chaque groupe musculaire (*testing musculaire manuel, dynamométrie, QMT*) et/ou en analysant la capacité à faire un geste simple comme par exemple relever la pointe du pied ou porter la main à sa bouche (*score fonctionnel de type MFM ou MIF*).

### Entretien la souplesse et les amplitudes articulaires

Dans la dystrophie musculaire de Becker, la prise en charge orthopédique va s'attacher à prévenir les rétractions musculo-tendineuses en mobilisant les articulations ayant tendance à s'enraidir dans toute l'amplitude possible et en étirant les tendons de façon régulière (1 à 3 séances de kinésithérapie par semaine selon l'âge et l'évolutivité de la myopathie).

#### 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.

>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

### La verticalisation en bonne position contribue au maintien d'un bon état orthopédique

La position debout prévient l'apparition d'un *flexum* de hanche dû à la rétraction de certains muscles de la cuisse (droit antérieur et tenseur du *facia lata*) et à la faiblesse des muscles fessiers.

Lorsque la marche devient difficile, une verticalisation quotidienne, d'une à deux heures par jour, contribue à l'alternance posturale en changeant de position, ralentit la déminéralisation osseuse (*ostéoporose*) en mettant le squelette en charge et lutte contre les flexums de hanches, les flexums de genoux et l'équin des pieds (pied équin) en maintenant les membres inférieurs en bonne position.

L'utilisation de fauteuil roulant électrique verticalisateur permet de changer de position plusieurs fois au cours de la journée et de se tenir en position debout de façon autonome, ce qui entretient la solidité du squelette, sans oublier la possibilité de se mettre au niveau des personnes debout. Par contre, les positions articulaires sont, souvent, moins rigoureusement alignées.

### Une libération chirurgicale des tendons rétractés des membres inférieurs est parfois nécessaire

Une chirurgie orthopédique des membres inférieurs peut, parfois, intervenir en relais de la kinésithérapie et de l'appareillage dans le traitement de *rétractions musculo-tendineuses* fixées ou douloureuses au niveau de la hanche, du genou ou du pied. Le but est de redonner une position confortable et fonctionnelle.

## La prise en charge cardio-vasculaire

Une surveillance médicale précoce et régulière est indispensable afin de dépister l'atteinte cardiaque (cardiomyopathie) et de proposer un traitement médicamenteux le cas échéant.

Un bilan cardiologique (*électrocardiogramme*, *échocardiographie*) est réalisé au moment du diagnostic. Il est renouvelé au minimum une fois par an même en l'absence de *symptômes*. Il est systématique avant toute intervention chirurgicale quelle qu'elle soit.

### L'électrocardiogramme en pratique

L'électrocardiogramme, ou ECG, consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. C'est un examen rapide (moins de cinq minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet de médecin, à l'hôpital, voire à domicile.

Les résultats vous sont communiqués de suite par le cardiologue.

L'enregistrement peut aussi être effectué sur une durée de 24 heures (Holter-ECG des 24 heures). Un appareil portable est relié aux électrodes et enregistre l'activité cardiaque tandis que la personne peut continuer ses activités habituelles. La lecture de l'enregistrement se fait par la suite. Le cardiologue analyse la totalité de l'enregistrement avant de vous communiquer les résultats.

Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation.

L'*échocardiographie* (ou échographie cardiaque) permet de mesurer le volume du cœur et de ses cavités (mesure de la fraction d'éjection), ainsi que la force de la pompe cardiaque (mesure de la fraction de raccourcissement). Plus les cavités du cœur sont distendues, moins le cœur peut pomper fort.

### L'échocardiographie en pratique

L'*échocardiographie* permet de visualiser les différentes structures du cœur (cavités, parois, valves...) et d'analyser leurs dimensions et leurs mouvements. Le patient est, dans la mesure du possible, allongé sur le côté gauche et le cardiologue applique une sonde d'échographie sur la peau enduite d'un gel aqueux.

Cet examen, utilisant les ultra-sons, est rapide (moins 30 minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet ou à l'hôpital et ne nécessite pas de préparation particulière (inutile d'être à jeun).

Dès qu'une atteinte cardiaque est détectée (diminution de la fraction d'éjection...), les traitements cardiologiques habituels de l'insuffisance cardiaque (digitaliques, diurétiques, bêta-bloquants...) sont utilisés pour la stabiliser. Les *inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine* (IEC) - on parle plus couramment d'IEC ou d'inhibiteurs de l'enzyme de conversion - ont fait la preuve de leur efficacité dans le traitement de cette cardiomyopathie. La posologie est ajustée en fonction des éléments du bilan (tension artérielle, ECG, échographie...)

La perte de la marche et le manque de mouvement favorise l'apparition d'une sensation de jambes lourdes, d'un gonflement (œdème) des pieds et des chevilles en fin de journée et/ou en période de fortes chaleurs. Cet œdème qui tend à devenir permanent est dû à une insuffisance du retour veineux.

La mise en position surélevée des *membres inférieurs* à l'aide de coussins, de deux annuaires sous les pieds du lit ou d'un réglage

approprié du lit électrique, contribue à rétablir le retour veineux et à soulager les œdèmes des membres inférieurs.

Des bas de contention peuvent être utiles pour faciliter le retour veineux mais sont rarement utilisés sur le long terme car ils sont inesthétiques et surtout peu pratiques à enfiler, même avec l'aide d'une tierce personne.

Le drainage lymphatique est efficace mais n'a qu'un impact limité dans le temps (sans compter que peu de kinésithérapeutes sont en mesure de prendre le temps de le réaliser).

L'efficacité des médicaments veinotoniques est actuellement très discutée ce d'autant qu'ils ne sont plus remboursés par l'Assurance Maladie.

La prise quotidienne d'un médicament diurétique faible peut contribuer à lutter contre l'œdème des membres inférieurs. Elle nécessite une surveillance régulière de la composition du sang et des urines (ionogramme sanguin et urinaire) pour vérifier l'absence de répercussions sur l'équilibre ionique (sodium, potassium...) et le fonctionnement cardiaque.

### Les douleurs dans la dystrophie musculaire de Becker

Dans la dystrophie musculaire de Becker, l'atteinte des muscles peut s'accompagner, surtout dans les premières années, de douleurs musculaires (myalgies) et/ou de crampes passagères. Elles peuvent nécessiter la prise de médicaments antalgiques pendant de courtes périodes.

Ultérieurement, d'éventuels enraidissements articulaires, voire une certaine *ostéoporose*, dus à la diminution des mouvements, peuvent être douloureux. La *kinésithérapie*, associée à de la balnéothérapie permet d'agir contre la douleur en minimisant les conséquences de la perte de mobilité.

La *balnéothérapie* chaude associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C). Elle est surtout utilisée pour son effet d'apesanteur et ses effets anti-douleur (*antalgiques*), décontracturants, assouplissants et favorisant la circulation sanguine (vasodilatateurs). Sa tolérance est bonne mais une surveillance cardiovasculaire (pouls qui s'accélère fortement ou qui devient irrégulier, pâleur ou rougeur excessive du visage, sensation de malaise mal défini...) est recommandée. La durée et la fréquence des séances varient selon les capacités d'adaptation de chacun (fatigabilité, adaptation à la chaleur).

#### Trouver un centre anti-douleur en pratique

Il existe des consultations anti-douleur qui reçoivent des personnes, généralement adressés par leur médecin traitant, et qui présentent des douleurs chroniques rebelles (qui ont résisté aux traitements antérieurs).

La liste de ces structures est disponible sur le site

**WEB** [www.sante.gouv.fr/](http://www.sante.gouv.fr/) > Accédez à tous les dossiers > Douleur : Plan d'amélioration de la prise en charge de la douleur 2006-2010 / > Liste des structures de prise en charge de la douleur chronique rebelle.

## La prise en charge respiratoire

La fonction respiratoire devra aussi être suivie de principe. Les paramètres respiratoires sont régulièrement surveillés lors des bilans en consultation multidisciplinaire : mesure de la *capacité vitale*, des pressions respiratoires (pression inspiratoire maximale, pression expiratoire maximale) et le cas échéant les *gaz du sang* (mesure des taux d'oxygène et de gaz carbonique dans le sang artériel).

### 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, toux assistée*, aide au désencombrement, *ventilation non invasive* nocturne...).

Les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique) sont préconisées pour limiter le risque de développement d'infection pulmonaire.

Les exercices de kinésithérapie respiratoire entretiennent la mobilité et la souplesse de l'appareil respiratoire : mobilisations passives, *insufflations passives*...

L'affaiblissement des muscles expirateurs (en particulier 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 de dégager ses voies aériennes.

### La toux assistée en pratique

Dès lors que les résultats des bilans respiratoires indiquent une diminution de la capacité à la toux (débit de pointe -DEP- inférieur à 180 litres/minute), la toux assistée est pratiquée régulièrement par l'entourage à la demande, 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 respiratoire (kinésithérapeute...).

>>> [Désencombrement bronchique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2000

La toux assistée peut être complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute. Le drainage bronchique facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires et est nécessaire en cas d'infection pulmonaire. Des appareils respiratoires de type *Cough-Assist*<sup>®</sup> ou *Percussionnaire*<sup>®</sup> peuvent aussi aider au désencombrement des voies aériennes.

### La ventilation non invasive

Si l'atteinte des muscles respiratoires entraîne une fonction respiratoire insuffisante (*hypoventilation alvéolaire*) par rapport aux

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.

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO<sub>2</sub>) et le dioxygène (O<sub>2</sub>) 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.

### 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, chez les enfants, de favoriser le développement pulmonaire et thoracique.

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

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.

**>>>** [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

besoins de la personne atteinte de dystrophie musculaire de Becker, un appareil de ventilation prend le relais des muscles respiratoires. On dispose désormais de techniques dites non invasives pour assurer cette assistance dans de bonnes conditions. Il s'agit essentiellement de la ventilation nocturne par voie nasale (à l'aide d'un masque) ou, plus rarement par pipette buccale ou par masque buccofacial.

La ventilation nocturne assure une période de repos aux muscles respiratoires la nuit tout en permettant une bonne oxygénation du sang et de l'organisme le reste de la journée.

Ce mode de ventilation est proposé en première intention lorsque les paramètres cliniques et biologiques (*gaz du sang*) imposent le recours à l'assistance ventilatoire.

Cette *ventilation non invasive* n'a pas besoin d'être utilisée 24h/24h mais la personne peut y avoir recours, en complément, à la sieste ou à d'autres moments de la journée, en fonction de son état de fatigue.

Les appareils de ventilation et leurs accessoires (masques, tubulures...) sont fournis par des associations réunies au sein de l'ANTADIR ou des prestataires privés (type Vitalaire®) en lien avec le médecin prescripteur. Il en est de même pour les réglages et la maintenance de la machine.

#### 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 (irritation cutanée au niveau de certaines zones de contact du masque, aérophagie due au passage de l'air dans l'estomac, gêne liée au bruit de la machine...), 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.

#### Prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires en pratique

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.

Lors de la mise en place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent.

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](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > [L'AFM > Dans votre région](#)

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

## La prise en charge nutritionnelle et digestive

Dans la dystrophie musculaire de Becker, les troubles nutritionnels et digestifs (prise de poids, constipation...) sont essentiellement liés au manque de mouvement lorsque la marche autonome n'est plus possible.

Du fait de la diminution des besoins caloriques qu'elle entraîne, la perte de la marche est souvent suivie d'une prise de poids, parfois importante. Cette prise de poids entrave les mouvements et pèse aussi sur les aidants. Il est donc utile de veiller à avoir une nourriture équilibrée et sans excès (sucre, graisses) et d'être conseillé par un nutritionniste pour adapter son alimentation à ses besoins énergétiques.

### Prévenir la prise de poids en pratique

Prendre 3 repas par jour, si possible à table, et à heures régulières et éviter les grignotages entre les repas.

Adopter une alimentation diversifiée : privilégier les fruits et légumes (à chaque repas) et les produits céréaliers (pains, céréales, pommes de terre et légumes secs) et limiter les apports en aliments gras et/ou sucrés (chocolat, pâtisseries, sodas, charcuterie...).

Les troubles du *transit intestinal* sont constitués pour l'essentiel par une tendance à la constipation (c'est-à-dire moins de 3 selles par semaine ou des selles plus fréquentes mais de tout petit volume) qui peut apparaître à la suite de la perte de la marche. Le manque de mouvement et de verticalisation, une hydratation insuffisante, une alimentation pauvre en fibres, la dépendance d'un tiers pour aller aux toilettes... favorisent la survenue d'une constipation souvent chronique.

Une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante (1,5 litre/jour pour un adulte), 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.

Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser des laxatifs doux (type mucilage). La prise régulière et pendant une longue durée d'huile (type huile de paraffine, vaseline aromatisée) pour lubrifier le contenu intestinal et le ramollissement des selles entraîne un risque de malabsorption de certaines vitamines. L'utilisation éventuelle de médicaments plus actifs (laxatifs irritants ou par voie rectale) se fera selon l'avis du médecin.

### 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.

**Enrichir son alimentation en fibres en pratique**

Pour enrichir votre alimentation en fibres, pensez aux céréales au petit déjeuner (de préférence complètes), choisissez du pain riche en fibres (pain complet, pain au son ou pain aux céréales), mangez quotidiennement des crudités et des fruits frais (si vous prenez des produits issus de l'agriculture biologique, gardez la peau, elle est encore plus riche en fibres), cuisinez des légumineuses (lentilles, haricots, pois secs...).

Augmenter progressivement votre consommation de fibres : trop de fibres trop rapidement risque de causer ballonnements, diarrhée, et autres désagréments

Augmenter votre consommation d'eau en même temps : sans eau, la consommation de fibres est inefficace pour le transit.

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

Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids (par une alimentation équilibrée) et l'immobilisme excessif. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager. Compte tenu de la fatigabilité, il est important d'avoir une bonne qualité de sommeil et de respecter son rythme à faire les choses, même si on est moins rapide que les autres.

**Les contre-indications médicamenteuses**

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

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

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

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

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

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

**En cas d'anesthésie générale**

Comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie (agents dépolarisants) sont contre-indiqués. Il est donc important, avant toute intervention et ce quelque soit le type d'intervention, de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence de la dystrophie musculaire de Becker et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladie neuromusculaire". Cette carte précise les précautions à respecter en cas d'anesthésie. L'anesthésiste saura, alors, quel(s) autre(s) produit(s) utiliser.

**En cas d'alitement prolongé**

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé (maladie, suites opératoires, fracture...), génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit). Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des exercices quotidiens selon les conseils de votre kinésithérapeute.

### **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 spécialistes des maladies neuromusculaires.**

Il est fréquent que les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Becker consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...). Certains connaissent la maladie, d'autres non. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la dystrophie musculaire de Becker auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi.

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

#### **Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique**

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM >

Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur :

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

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

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

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

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

Il est parfois nécessaire d'adapter le domicile ou le lieu de travail et/ou d'utiliser des *aides techniques* pour se déplacer, communiquer, prendre soin de soi... Ce travail d'adaptation de l'environnement par des aides techniques (fauteuil roulant électrique, verticalisateur ou non, *domotique* ...), l'aménagement des lieux de vie (à la maison, en milieu scolaire, universitaire ou en milieu professionnel) se font en concertation avec l'équipe multidisciplinaire de la Consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires, les assistantes sociales et les techniciens d'insertion des Services régionaux de l'AFM.

Cela requiert l'intervention d'un *ergothérapeute* qui évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides nécessaires pour conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

### Acquérir une aide technique en pratique

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

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

S'asseoir sur un siège releveur évite de s'épuiser à passer de la position assise à la position debout.

Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, s'appuyer sur une canne ou un déambulateur sécurise la marche. Ce dernier permet aussi de se maintenir en position debout (verticalisation).

L'utilisation intermittente d'un fauteuil roulant manuel atténue la fatigue lorsque la marche devient difficile. Un scooter électrique peut permettre de se déplacer sur de grandes distances.

Si la marche devient impossible, les déplacements se feront à l'aide d'un fauteuil roulant électrique, au mieux verticalisateur, permettant non seulement une alternance posturale variée mais aussi de conserver des rapports sociaux "debout".

L'utilisation d'un soulève-personne soulage les aidants pour les transferts. Un lit médicalisé (lit électrique) permet de changer de position (dossier, pieds), mais aussi de hauteur facilitant les transferts et le travail des aidants.

En palliant l'éventuel manque de force des muscles des bras ou des épaules, des aides techniques (téléphone main libre, brosse à dent électrique, pince à long manche...) permettent de continuer à réaliser les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.

Le "support de bras" (feeder) est très utile pour écrire, utiliser un ordinateur, manger... Il soutient le poids du bras et diminue la fatigue des muscles des épaules.

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui qui,

atteint de dystrophie musculaire de Becker, se débrouillait jusque-là sans cette aide.

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. L'éventuelle perte définitive de la marche est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement. Passée cette période normale d'adaptation, on est mieux à même d'accepter l'aide technique, qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités 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/](http://www.fencicat.fr/) ;

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

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

Pour en savoir plus

**>>** [Bien s'équiper pour bien dormir](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2009

**>>** [Salle de bain et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2009.

**>>** [Lève-personne et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2008

**>>** [Ordinateur et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

Quand la maladie devient pesante, le recours aux *aides humaines* (auxiliaires de vie, aides ménagères...) évite que, non seulement, le poids des tâches quotidiennes mais aussi celui de l'aide à apporter à la personne atteinte de dystrophie musculaire de Becker ne viennent épuiser les aidants familiaux (conjointe, parents, frères ou sœurs...).

Pour en savoir plus

**>>** [Les aides humaines à domicile](#)

Repères Savoir & Comprendre, novembre 2008

**>>** [Financement des aides humaines](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

## Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire de Becker est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire de Becker 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 Duchenne - Becker** réunit des personnes concernées par les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker 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 Duchenne-Becker, des Délégations et des Services régionaux sont disponibles sur le site de l'AFM : **WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > [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.

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 de Becker 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'adolescent atteint de dystrophie musculaire de Becker est confronté à une forte tension entre son désir d'autonomisation et la diminution de son autonomie motrice. Tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par la dépendance physique ("Si m'éloigne de mes parents, aurais-je assez de personnes pour s'occuper de moi ?", "Si je suis un jour seul, aurais-je assez de force pour ... ?", "Les autres vont-ils s'intéresser à moi ?"). L'adolescent se pose des questions sur son projet de vie ("Pourrais-je fonder une famille ? Faire telle ou telle profession ?"...).

Pour accepter les contraintes de son traitement, il a aussi besoin d'en comprendre pour lui-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, il devient l'interlocuteur privilégié de l'équipe médicale.

Partager, en particulier avec un psychologue, à propos de ces changements relationnels et émotionnels liés à l'évolution de la maladie permet de mieux les vivre et de mieux y faire face, que l'on soit enfant, adolescent ou adulte.

#### **L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique**

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

#### **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. 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 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/](http://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 de Becker, 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

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.

### **Mon mari est atteint d'une maladie neuromusculaire qui le rend très dépendant. Je m'occupe de lui le plus possible, mais certains jours, j'ai l'impression que je n'existe plus : il n'y a de la place que pour la maladie. Comment pourrais-je faire, tout en continuant de m'occuper de lui, pour mieux m'y retrouver ?**

Parfois, le conjoint (ou le parent) qui s'occupe des soins au quotidien ignore ses propres besoins et les considère comme peu importants comparés à ceux de la personne malade. Souvent, il arrête de pratiquer des loisirs hors de la maison parce que la personne malade ne peut en profiter également. Pourtant, les deux ont besoin de répit. À cet égard, il est essentiel d'avoir du temps pour soi.

Le conjoint (ou le parent) doit pouvoir "recharger ses batteries" pour ne pas mettre sa santé et, à terme, l'équilibre familial en danger. Pour lui, garder et entretenir son réseau d'amis contribue à maintenir son propre équilibre et celui de sa famille.

Demander conseil à d'autres personnes concernées, savoir que l'on n'est pas seul, ne pas succomber à la tentation d'agir comme "un martyr" aident aussi à mieux vivre les moments difficiles.

S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors, de faire des choses "pour soi"... permet à l'aidant de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée entre l'aidant et l'aidé malgré le poids de la maladie.

**WEB** [www.muscle.ca/](http://www.muscle.ca/) > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

## Où consulter, quand et comment ?

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

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

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

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

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

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

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

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

### Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

**WEB** [www.afm-telathon.fr](http://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](http://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, sauf éventuellement pour participer à une étude ou un essai clinique qui exceptionnellement ne serait pas conduite en France.

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

### Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est suspecté. La fréquence du suivi et des bilans médicaux varie selon les équipes aux alentours d'une fois par an.

Le bilan comprend au minimum un bilan orthopédique et un *testing musculaire*, une mesure de la *capacité vitale*, un examen cardiaque et un bilan fonctionnel des capacités motrices....

## Une carte personnelle de soins

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

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

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

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

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

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

## Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie musculaire de Becker

### Le remboursement des soins médicaux

En France, les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Becker 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/](http://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.

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

Pour en savoir plus

• Site de l'Assurance Maladie :

**WEB** [www.ameli.fr/](http://www.ameli.fr/) > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celle-ci.

Les bénéficiaires de la couverture maladie universelle (CMU) complémentaire sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

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

### 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/](http://www.ameli.fr/) > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

Les Services régionaux de l'AFM peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site de l'AFM : **WEB** [www.afm-telethon.fr](http://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 à la scolarité (*projet d'accueil individualisé, projet personnalisé de scolarisation*)
- demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du *statut de travailleur handicapé*);
- 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](http://www.handicap.gouv.fr)

**WEB** [www.orpha.net](http://www.orpha.net) > Education et médias > Cahiers Orphanet > Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations

### Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

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

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

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

### 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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

Dans le cadre d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** ou d'un **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**, des mesures peuvent être prises pour faciliter la scolarité des enfants en situation de handicap (adaptation des horaires, soutien pédagogique, ...). Le PAI est mis en place à la demande des parents par le chef d'établissement en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant.

Le PPS nécessite l'intervention de 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. Il permet d'obtenir la présence d'un auxiliaire de vie scolaire, l'attribution d'un ordinateur...

**>>>** [Scolarité et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, Avril 2009.

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).

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](http://handicap.gouv.fr) > La loi du 11 février 2005 et ses décrets

### La scolarité

Il faut veiller à ce que la fréquentation de l'école, puis du collège, du lycée et de l'université, ne devienne pas un parcours du combattant (risque de chute à la récréation, escaliers à monter...). Même si le handicap est peu visible, l'information des enseignants, des élèves et de leurs parents est essentielle pour éviter au jeune un certain nombre d'incompréhensions (en cours d'éducation physique et sportive (EPS), par exemple) ou de désagréments, voire de dangers (chutes).

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 de Becker. 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 d'examen 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.

Outre les centres d'intérêt du jeune, le choix de l'orientation scolaire doit tenir compte de l'évolution possible de sa maladie, en évitant des métiers requérant des activités de force.

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

## La vie professionnelle

Les conséquences de la dystrophie musculaire de Becker (BMD), en particulier la fatigabilité, la difficulté à rester longtemps debout, à effectuer des travaux de force..., peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix d'orientation scolaire et de carrière professionnelle.

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](http://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 transport du domicile au lieu de travail est à prendre en compte dès le début de la vie professionnelle. Moins ce trajet est long, moins il sera fatigant. Si beaucoup de jeunes adultes atteints de BMD sont à même de conduire une voiture pour peu qu'elle ait été adaptée à leurs capacités motrices ou, dans certains cas, de prendre

les transports en commun, d'autres sont dans la nécessité d'utiliser un transport adapté.

Au fur et à mesure que la maladie 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.

### **Se faire accompagner par des professionnels de l'insertion professionnelle en pratique**

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.

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

**WEB** [www.agefiph.fr/](http://www.agefiph.fr/) > À qui s'adresser > Les coordonnées de l'Agefiph dans votre région

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.

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

**WEB** [www.capemploi.net](http://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

• Site de la fonction publique :

**WEB** [www.fonction-publique.gouv.fr/rubrique197.html](http://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/](http://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 de Becker 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 de l'AFM: **WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

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](http://www.leciss.org).

## Comment participer à la recherche clinique ?

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

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

Ces prélèvements peuvent être utilisés par des équipes de recherche pour étudier les mécanismes de la maladie ou tester de nouvelles pistes thérapeutiques.

**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/](http://www.institut-myologie.org/)  
 > Recherche > Banque de Tissus  
[MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie](#)

### Faire un don de tissu en pratique

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

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

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

Vous pourrez alors être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un futur essai clinique ou lors de la constitution de *registres de patients* atteints de dystrophie musculaire de Becker. Ce réseau travaille, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, ceci pour assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

### Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

ou sur celui d'Orphanet : **WEB** [www.orphanet.fr](http://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".

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

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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > La Recherche > Essais thérapeutiques > Essais soutenus par l'AFM



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

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région.

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

**WEB** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) > Recherche essais cliniques

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

Pour participer à une étude, il faut :

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

Parlez-en à votre médecin.

Pour en savoir plus

**>>** [Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Becker](#)

## Pour en savoir plus

### Le Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Becker

Le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Becker* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la dystrophie musculaire de Becker.

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site de l'AFM : **WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > dystrophie musculaire de Becker

### Repères Savoir et Comprendre

Ces documents, destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont disponibles auprès du Service régional de votre région (coordonnées **WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région) ou en téléchargement sur le site de l'AFM (**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://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, AFM,  
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 de l'AFM (Association Française contre les Myopathies).

**WEB** [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

**WEB** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

**WEB** [www.muscle.ca](http://www.muscle.ca)

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

**WEB** [www.mda.org/](http://www.mda.org/) (en anglais)

**WEB** [www.mdaenespanol.org](http://www.mdaenespanol.org) (en espagnol).

## Glossaire

### AIDES HUMAINES

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

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

### AIDES TECHNIQUES

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

[WEB](#) [www.afm-telethon.fr](http://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/](http://www.handicap.gouv.fr/) > Les aides et prestations

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

### ANTALGIQUE

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

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

### APTITUDES PSYCHOMOTRICES

Les **aptitudes psychomotrices** sont les capacités à accomplir des gestes complexes et adaptés à un but (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). Elles intègrent non seulement des capacités motrices (mettre en mouvement de telle(s) ou telle(s) partie(s) du corps, gestuelle) mais aussi notre vie psychique (affective, intellectuelle, émotionnelle, relationnelle...) : par exemple la manière dont on marche ou notre habileté est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué... Elles s'acquièrent au cours du développement (développement psychomoteur de l'enfant).

### 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

### ATELLE CRUROPÉDIEUSE

Une **attelle cruropédieuse** est un appareil orthopédique qui maintient la cuisse et la jambe jusqu'au pied.

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

### AUTOSOMIQUE

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

### AUXILIAIRE DE VIE SCOLAIRE

Un **auxiliaire de vie scolaire** (AVS) accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements,

prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation)...

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

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

### BALNEOTHERAPIE

La **balnéothérapie** chaude prépare à la séance de mobilisations et postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C).

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

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

#### **CHROMOSOMES**

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

#### **COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES 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/](http://www.handicap.gouv.fr/) > Les aides et prestations

**WEB** [www.caf.fr](http://www.caf.fr) > [Les prestations](#)

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

#### **CREATINE PHOSPHOKINASE, CPK (OU CREATINE KINASE, CK)**

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

#### **DEBIT DE POINTE**

Le **débit de pointe** (DEP) correspond à la vitesse maximale à laquelle l'air peut être expiré du poumon au cours d'une expiration forcée.

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

**DECALAGE DU CADRE DE LECTURE**

Le **décalage du cadre de lecture** est une anomalie génétique. Un gène est similaire à une phrase dont les mots sont constitués de trois lettres : les codons. Un gène commence par une "majuscule" (le codon initiateur) et se termine par un "point" (le codon stop). La lecture de la phrase "génétique" mot à mot (3 lettres par 3 lettres) aboutit à la formation d'une protéine fonctionnelle.

Si la phrase perd un nombre de lettres qui n'est pas un multiple de trois, la lecture est décalée d'un ou deux lettres modifiant le sens de la phrase, voire la rendant incompréhensible. La protéine synthétisée n'est pas fonctionnelle et est dégradée rapidement par la cellule, voire il n'y a pas de protéine fabriquée.

Par exemple, l'information "Samestmonami." lue codons par codons donne la phrase "Sam est mon ami.". S'il y a une délétion de la lettre "e", la phrase donne "Sam stm ona mi." Cette phrase n'a plus aucun sens. C'est exactement la même chose qui se passe pour les gènes.

**DECOMPENSATION RESPIRATOIRE**

La **décompensation respiratoire** est une détresse respiratoire brusque (aigüe). Elle se produit chez une personne qui présente déjà des difficultés respiratoires apparentes ou méconnues (insuffisance respiratoire) et peut être due à un surcroît de fatigue, une infection bronchique, un stress important... La prise en charge d'urgence consiste à rétablir l'oxygénation (ventilation assistée avec ou sans oxygène).

**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 musculotendineuse), 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).

**DELETION**

Une **délétion** est un type d'anomalie génétique correspondant à la perte d'un fragment d'ADN plus ou moins grand (de quelques nucléotides à un gène entier, voire plus).

**DIAGNOSTIC CLINIQUE**

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

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

**DIAGNOSTIC MOLECULAIRE**

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 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.

**DIAGNOSTIC PRE-SYMPATOMATIQUE**

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne d'une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de l'anomalie génétique responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un

bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

>> [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.

**DOMOTIQUE**

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

**DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES**

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

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

**DRAINAGE BRONCHIQUE**

Le **drainage bronchique** permet de mobiliser les sécrétions présentes dans les voies respiratoires et d'en faciliter la remontée. Ces manœuvres, réalisées par un kinésithérapeute, ne sont nécessaires qu'en période d'infection pulmonaire ou d'encombrement bronchique.

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



## **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](http://www.afm-telethon.fr) > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne

## **ÉCHOCARDIOGRAPHIE**

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine et permet, en particulier, de mesurer la fraction d'éjection systolique, un indice qui reflète la fonction contractile du muscle cardiaque.

## **ÉLECTROCARDIOGRAMME**

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

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

## **ÉLECTROCARDIOGRAMME AMBULATOIRE**

L'**électrocardiogramme ambulatoire** (ou enregistrement Holter) est un examen qui consiste à enregistrer l'activité électrique du cœur de façon continue pendant 24 heures grâce à un dispositif d'enregistrement portable.

## **ÉLECTROMYOGRAMME**

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de

savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'étude électrophysiologique du muscle et du nerf peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

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

## **ENZYME**

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

## **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.

## **ERGOTHERAPIE**

L'**ergothérapie** est méthode de rééducation aux gestes de la vie quotidienne. 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... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

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

## **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.

## **FEEDER**

Un **feeder** ou soutien d'avant-bras est une aide technique qui permet de soulager les muscles des épaules du poids du bras et de l'avant-bras, facilitant ainsi la motricité de la main et des doigts. C'est un dispositif relié à une table,

une tablette... sur lequel repose l'avant-bras.

#### **FIBRES MUSCULAIRES**

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

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

#### **FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE I**

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type I** (fibres lentes) sont de petits diamètres et sont très vascularisées (on les appelle aussi fibres rouges). Elles contiennent beaucoup de mitochondries et peu de glycogène. Peu fatigables, elles sont utilisées lors d'exercices peu puissants et prolongés (maintien de la posture...).

La proportion de fibres lentes dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

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

#### **FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE II**

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type II** (fibres rapides) sont de plus grands diamètres et peu vascularisées (on les appelle aussi fibres blanches).

Elles contiennent peu de mitochondries et sont très riches en glycogène. Très puissantes et fatigables, elles sont sollicitées lors d'efforts brefs et très intenses.

La proportion de fibres rapides dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

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

#### **FLEXUM**

Un **flexum** désigne le fait qu'une articulation n'atteint pas l'extension complète (déficit d'extension).

#### **FRACTION D'ÉJECTION CARDIAQUE**

La **fraction d'éjection cardiaque** est le reflet de la capacité du cœur à propulser le sang dans la circulation. Plus le cœur se contracte

efficacement, plus la fraction d'éjection est grande.

#### **GAZ DU SANG**

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO<sub>2</sub>) et le dioxygène (O<sub>2</sub>) 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.

#### **GENETICIEN CLINICIEN**

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

#### **GENOME**

Un **génom**e est l'ensemble des gènes d'un même organisme. Il contient toutes les instructions nécessaires au développement, au fonctionnement et à la reproduction des cellules et de l'organisme qu'elles constituent.

#### **GENOTYPE**

Le **génotype** est l'ensemble des caractères génétiques d'un être vivant. C'est en quelque sorte la carte d'identité génétique d'un individu.

#### **HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE**

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

#### **HISTOLOGIE**

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

#### **HOLTER**

L'**enregistrement Holter** ou enregistrement électrocardiographique par la

méthode de Holter ou électrocardiogramme ambulatoire est un examen qui consiste à enregistrer l'activité électrique du cœur de façon continue pendant 24 heures grâce à un dispositif d'enregistrement portable.

#### **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.

#### **HYPERTHERMIE MALIGNE**

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

#### **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 MUSCULAIRE**

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

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

#### **IMMUNOCYTOCHIMIE**

#### **IMMUNOHISTOCHEMIE**

L'**immunocytochimie** et l'**immunohistochimie** sont des

techniques de "coloration moléculaire" des cellules (biopsie de peau, de muscle...) avant de les observer au microscope. Elles permettent de marquer spécifiquement, à l'aide d'anticorps, une molécule ou une protéine donnée à l'intérieur des cellules ou des tissus biologiques.

#### **INHIBITEURS DE L'ENZYME DE CONVERSION**

Les **inhibiteurs de l'enzyme de conversion** de l'angiotensine ou inhibiteurs de l'enzyme de conversion sont des médicaments d'utilisation récente, qui entraînent une dilatation des vaisseaux sanguins. Ils sont utilisés notamment dans le traitement de l'hypertension artérielle et de l'insuffisance cardiaque.

#### **INSUFFISANCE CARDIAQUE**

On parle d'**insuffisance cardiaque** quand le cœur ne peut pas assurer un débit sanguin suffisant au bon fonctionnement des tissus de l'organisme. Elle peut entraîner fatigue, palpitations, gêne respiratoire à l'effort ou la nuit, gonflement des chevilles et des pieds (œdèmes). Sa gravité et son évolution dépendent de l'origine de la défaillance. Un diagnostic et une prise en charge précoces (modification du régime alimentaire, médicament ou chirurgie...) permettent de limiter les symptômes.

#### **INSUFFISANCE RESPIRATOIRE**

L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O<sub>2</sub>) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO<sub>2</sub>) qui arrive aux poumons. Selon son importance, elle peut n'entraîner aucune gêne, ou se manifester par un essoufflement exagéré à l'effort, de fréquentes infections respiratoires (bronchites à répétition), des maux de tête au réveil...

Elle est détectée par des examens de la fonction respiratoire (explorations fonctionnelles respiratoires, mesure des gaz du sang...) lesquels orientent la prise en charge (kinésithérapie respiratoire, médicaments, ventilation assistée...).

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

#### **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.

#### **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.

#### **JOURNEES DE RECHERCHE CLINIQUE**

L'AFM et la Coordination des Centres de Références Neuromusculaires (CORNEUMUS) organisent tous les deux ans des Journées de Recherche Clinique, dont l'objectif est d'harmoniser et d'améliorer les pratiques de diagnostic et de prise en charge des maladies neuromusculaires. Plus de 300 médecins et paramédicaux, spécialistes des maladies neuromusculaires, y sont présents pour échanger sur leurs pratiques médicales au cours

d'ateliers thématiques (diagnostic, nutrition, prise en charge respiratoire, psychologique, cardiaque, orthopédique...) et aboutir à l'élaboration de recommandations. Ces rencontres permettent également de faire émerger des projets de recherche clinique visant à valider des nouvelles pratiques de diagnostic ou de prise en charge.

#### **KINESITHERAPIE**

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

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

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

#### **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.

#### **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](http://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/](http://www.handicap.gouv.fr/) > Les aides et prestations

**WEB** [www.caf.fr](http://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/](http://www.eurordis.org/) > page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins

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

**MECANISMES PHYSIOPATHOLOGIQUES**

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

**MEMBRES INFERIEURS**

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

**MEMBRES SUPERIEURS**

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

**MESURE D'INDEPENDANCE**
**FONCTIONNELLE (MIF)**

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.

**MUSCLES DISTAUX**

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

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

**MUSCLES LISSES**

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation est différente de celle des muscles squelettiques.

**MUSCLES PROXIMAUX**

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

des cuisses pour les membres inférieurs.

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

**MUSCLES SPINAUX**

Les **muscles spinaux** sont situés le long de la colonne vertébrale (depuis le haut de la nuque jusqu'au bas du dos). Ils relient les vertèbres entre elles et contribuent à redresser, à tourner et à incliner le tronc.

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

**MUSCLES SQUELETTIQUES**

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

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

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

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

**MUTATION**

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

**MYOBANK-AFM / INSTITUT DE MYOLOGIE**

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

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

**WEB** [www.institut-myologie.org/](http://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.

**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.

#### **OSTEOPOROSE**

L'**ostéoporose** est une diminution progressive de la masse osseuse : pour un même volume l'os est moins dense, plus fragile (le risque de fracture est augmenté).

#### **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/](http://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 donné.

#### **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) en partie contrebalancée par de nouvelles cellules jeunes en régénération et le développement du tissu de soutien (fibrose).

#### **PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISE**

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

#### **PROJET PERSONNALISE 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](http://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.

#### **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.

#### **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.

#### **RETRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE**

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

#### **SCANNER**

Le **scanner** ou tomographie 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.

#### **SCINTIGRAPHIE CARDIAQUE**

La **scintigraphie cardiaque** est un examen qui consiste à injecter dans une veine (en général du pli du coude) un produit radio-pharmaceutique que l'on peut voir et filmer grâce à une caméra d'un type

particulier (caméra à scintillation ou gammacamera). L'enregistrement d'images à intervalles réguliers permet de suivre la diffusion du produit dans le système cardio-circulatoire. Les images obtenues montrent la qualité d'irrigation et de fonctionnement du cœur.

#### SCOLIOSE

La **scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C.

#### SCORE FONCTIONNEL

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Pendant l'examen, le soignant demande au malade de réaliser une série d'exercices. 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.

#### 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.

#### TACHYCARDIE

La **tachycardie** désigne un rythme cardiaque rapide ("accélééré").

#### TENOTOMIE

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner ou à allonger un tendon devenu trop court afin de redonner de la souplesse de mouvement ou de réaligner un membre ou un segment de membre.

#### 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).

#### TESTING MUSCULAIRE QUANTIFIE

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

Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux utilisés pour mesurer la force de la pince "pouce-index" ou la force de préhension de la main ("grip test"), soit grâce à un dynamomètre tenu par l'examineur, ou encore par un capteur de force de type jauge de contrainte (appareils QMT pour quantified muscle testing). Les dynamomètres isocinétiques sont des appareils plus complexes et plus coûteux (Biodex®, Cybex®, Kincom®, Lido®...), qui permettent de mesurer des efforts musculaires de faible intensité.

#### 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).

#### TOUX 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](http://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.

#### TREAT-NMD

**Treat-NMD** est un réseau européen d'excellence dans le domaine des maladies neuromusculaires, dont le but est de créer l'infrastructure qui garantit que les recherches les plus prometteuses atteignent les patients le plus rapidement possible. Depuis sa création en janvier 2007, Treat-NMD s'est concentré sur le développement d'outils (registres de patients...) dont l'industrie, les cliniciens et les scientifiques ont besoin pour amener de nouvelles approches thérapeutiques à la clinique, et sur l'établissement des meilleures pratiques de soins des personnes atteintes de maladie neuromusculaire dans le monde.

**WEB** [www.treat-nmd.eu/](http://www.treat-nmd.eu/)

#### VENTILATION ASSISTEE

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

#### WESTERN BLOT

Le **western blot** est une technique de biologie moléculaire qui permet d'étudier des protéines. Il permet de voir la présence, l'absence ou certaines anomalies de la protéine étudiée.

#### WORLD MUSCLE SOCIETY

La **World Muscle Society (WMS)** est une organisation qui réunit des scientifiques et médecins de différentes disciplines et travaillant dans le champ des maladies neuromusculaires. Elle organise chaque année un congrès international consacré aux avancées réalisées dans le domaine de la recherche fondamentale et clinique sur les maladies neuromusculaires.

**WEB** [www.worldmusclesociety.org](http://www.worldmusclesociety.org)

