



ZOOM SUR...

la prise en charge des myopathies myofibrillaires

- > myopathie avec déficit primaire en desmine
- > desminopathies primaire et secondaire
- > myopathie avec surcharge en desmine
- > myopathie avec déficit en flamine C
- > myopathie avec déficit en alpha-B cristalline
- > myopathie avec déficit en protéine BAG 3
- > myopathie avec déficit en ZASP
- > myopathie avec déficit en myotiline
- > myopathie à agrégats protéiques
- > myopathie granulo-filamentaire
- > myopathie avec surcharge protéique
- > myopathie à corps sarcoplasmiques
- > myopathie à corps sphéroïdes

DECEMBRE 2009

Ce document a pour but de présenter une information générale sur les myopathies myofibrillaires. 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 les myopathies myofibrillaires, vous pouvez aussi consulter le *Zoom sur... le diagnostic des myopathies myofibrillaires*, qui présente les circonstances et les moyens mis en œuvre par les médecins pour aboutir au diagnostic de myopathie myofibrillaire. Le *Zoom sur... la recherche dans les myopathies myofibrillaires* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans ces maladies.

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

SOMMAIRE

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

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

Nous remercions pour leur
 contribution à ce document
 - Dr Anthony Béhin (Institut de
 Myologie, Centre de référence
 Maladies neuromusculaires de
 Paris-Est)
 - M. Bendix (ergothérapeute,
 AFM),
 - M. Frischmann (psychologue,
 AFM)
 - L. Huynh (juriste, AFM),
 - L. Rambour (juriste, AFM),
 - C. Réveillère (psychologue,
 AFM),
 - Dr. A. Toutain (généticienne
 clinicienne, Tours),

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

Qu'est ce qu'une myopathie myofibrillaire ?	4
Le concept de myopathie myofibrillaire est récent	4
Les myopathies myofibrillaires sont-elles fréquentes ?	5
A quoi les myopathies myofibrillaires sont-elles dues ?	6
Comment une myopathie myofibrillaire se manifeste-t-elle ? 8	8
L'atteinte musculaire	8
Les déformations orthopédiques	9
L'atteinte cardiaque.....	9
L'atteinte respiratoire	10
Les troubles de la déglutition et de la phonation	10
L'atteinte oculaire	10
Les troubles digestifs.....	10
Comment les myopathies myofibrillaires évoluent-elles ? ... 11	11
Comment une myopathie myofibrillaire se transmet-elle ? . 12	12
Le conseil génétique.....	14
Le diagnostic pré-symptomatique ou prédictif.....	15
La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.. 16	16
La prise en charge musculaire.....	16
La prise en charge orthopédique	16
La prise en charge cardiaque	17
La prise en charge de la douleur	18
La prise en charge respiratoire.....	19
La prise en charge des troubles de la déglutition et de la dysphonie	20
La prise en charge ophtalmologique	21
La prise en charge nutritionnelle et digestive.....	21
Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?	23
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne	25
Faire face au(x) stress que les myopathies myofibrillaires sont susceptibles de provoquer.....	27
Au moment du diagnostic.....	28
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	28
Se ressourcer	29
Où consulter, quand et comment ?.....	30
Au moment du diagnostic.....	30
Une surveillance régulière	30
Une carte personnelle de soins	31
Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec les myopathies myofibrillaires.....	32
Le remboursement des soins médicaux.....	32
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	33
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap.....	34



Où se renseigner ?	36
Où en est la recherche ?	38
Comment participer à la recherche clinique ?	38
Un peu d'histoire	41
Pour en savoir plus.....	43
D'autres Zooms sur.....	43
Repères Savoir et Comprendre	43
Numéros de téléphone utiles	44
Sites internet.....	44
Glossaire	45

Qu'est ce qu'une myopathie myofibrillaire ?

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

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

WEB www.orphanet.fr

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

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

Les myopathies myofibrillaires sont des maladies du muscle, des myopathies, dans lesquelles il existe une désorganisation des *myofibrilles* (myofibrillaires). Ce sont des *maladies* très *rare*s et difficiles à diagnostiquer.

Il s'agit de maladies génétiques qui affectent essentiellement des personnes adultes. Il en existe plusieurs formes, qui sont liées à différents *gènes* et qui peuvent se manifester de manière très différente les unes des autres.

Elles ont toutes en commun certaines anomalies au niveau des cellules musculaires :

- désorganisation du réseau de myofibrilles, qui permettent aux cellules musculaires de se contracter,
- accumulation excessive de diverses *protéines*.

La prise en charge médicale des personnes atteintes de myopathies myofibrillaires repose sur la prévention et le traitement des complications, notamment musculaires et cardiaques.

Le concept de myopathie myofibrillaire est récent

Avant 1996, les médecins n'utilisaient pas le terme de "myopathie myofibrillaire". Les maladies qu'il englobe aujourd'hui étaient classées sans plus de précision parmi les myopathies (c'est-à-dire les maladies du muscle). C'est grâce aux progrès des techniques d'observation au microscope et de la génétique que les médecins ont pu découvrir les caractéristiques communes à cet ensemble de maladies et créer le concept de myopathie myofibrillaire.

Les myopathies myofibrillaires recouvrent actuellement six types de déficits moléculaires : le déficit primaire en desmine ou desminopathie, le déficit en alpha-B-cristalline ou alpha-B-cristallinopathie, le déficit en myotiline ou myotilinopathie, le déficit en ZASP ou zaspopathie, le déficit en filamine C et le déficit en protéine BAG 3.

Il existe sans doute encore de nombreux cas (environ la moitié des personnes atteintes de myopathie myofibrillaire) pour lesquels aucune anomalie génétique n'a pu encore être mise en évidence.

Médecins et chercheurs continuent de faire évoluer ce concept au fur et à mesure de l'amélioration des connaissances sur ces maladies. Ainsi, le syndrome de Stark-Kaeser, décrit dans les années 1960 et dont on a découvert en 2007 qu'il pouvait être dû à une anomalie de la desmine, fait maintenant partie des myopathies myofibrillaires alors que la myopathie à corps de Mallory (décrite en 1983) en est exclue depuis son reclassement récent dans les déficits en sélénoprotéine.

Par ailleurs, certains auteurs sont partisans de faire rentrer les myopathies myofibrillaires dans un ensemble encore plus vaste, celui des myopathies à excès de *protéines* (*protein surplus myopathies*, ou *protein aggregate myopathies*). Elles se trouveraient, alors, associées à un groupe de maladies encore plus récemment décrit, celui des myosinopathies.

Ces questions de classification sont, certes, affaire d'hyper-spécialistes mais elles pourraient avoir, à terme, un intérêt pour la prise en charge médicale. Il faut s'attendre, dans les années à venir à une évolution de la définition actuelle des myopathies myofibrillaires, ce d'autant que nombre de *gènes* en cause ne sont pas encore identifiés.

Faire réviser le diagnostic de sa maladie en pratique

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

Les myopathies myofibrillaires sont-elles fréquentes ?

Les myopathies myofibrillaires sont, prises dans leur ensemble, des *maladies* très *rare*s. Elles représentent toutefois une cause de mieux en mieux reconnue de myopathie.

En l'absence de *registre de patients* exhaustif à l'échelle nationale et du fait de la description assez récente de ces maladies, il est encore difficile de connaître le nombre exact de personnes atteintes de myopathie myofibrillaire. Les progrès réalisés dans la connaissance des myopathies de l'adulte ont permis d'améliorer la démarche diagnostique, permettant à un nombre grandissant de personnes d'obtenir un diagnostic précis. Moins d'une centaine de personnes seraient ainsi concernées en France.

Des cas de myopathie myofibrillaire ont été rapportés dans toutes les populations et dans toutes les zones géographiques.

La répartition exacte des myopathies myofibrillaires en fonction du type de déficit protéique, et donc de l'anomalie génétique, est imparfaitement connue. Les myopathies myofibrillaires avec déficit primaire en desmine semblent toutefois les plus fréquentes en France, suivies par les déficits en ZASP (zaspopathies) et les déficits en myotiline.

Les déficits en alpha-B-cristalline, en filamine C ou en protéine BAG 3 ne touchent, à notre connaissance, que quelques familles et individus à travers le monde.

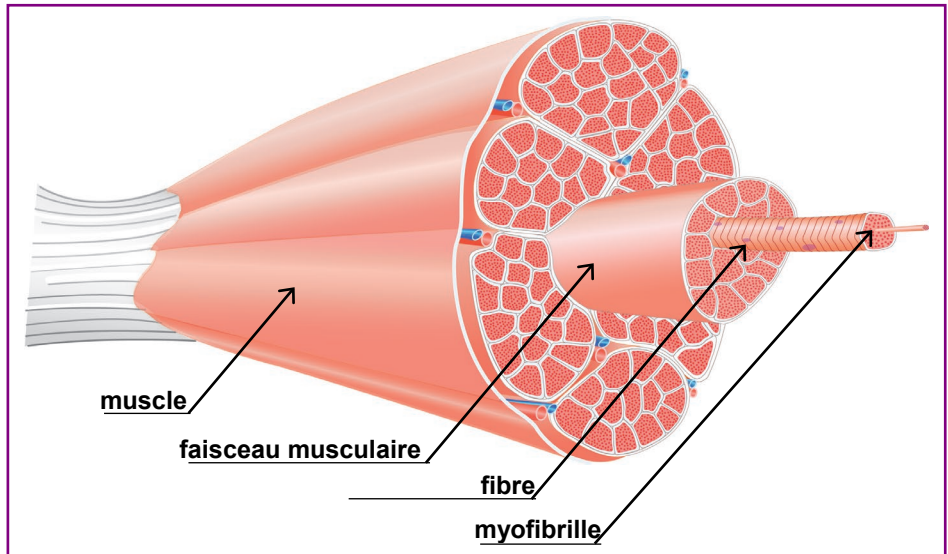
Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie, fournies, avec leur autorisation et dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution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

A quoi les myopathies myofibrillaires sont-elles dues ?

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies qui touchent l'ADN, c'est-à-dire l'information contenue dans nos cellules qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information 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.

Les myopathies myofibrillaires sont des *maladies* d'origine *génétique*. Elles ne sont pas dues à un microbe (bactérie ou virus) mais à une anomalie au niveau de l'ADN : elles ne "s'attrapent" donc pas.

Cette anomalie au niveau de l'ADN (*mutation*) est due au hasard et conduit à l'absence ou au mauvais fonctionnement d'une *protéine* essentielle de la cellule musculaire. Il s'ensuit une désorganisation des *myofibrilles* associée à une accumulation anormale de protéines dans la cellule musculaire. Les myofibrilles constituent l'élément de base de la *fibres musculaire* qui assure la contraction musculaire.



Les myofibrilles

Les muscles sont formées par des fibres musculaires (ou cellules musculaires) regroupées ensemble en faisceau. Chaque fibre musculaire est parcourue de myofibrilles sur toute sa longueur. Ce sont les myofibrilles qui, en se contractant, raccourcissent les cellules musculaires et contractent le muscle. Dans les myopathies myofibrillaires, il y a une désorganisation au niveau des myofibrilles qui retentit sur le muscle dans son ensemble.

Fragilisées par ces lésions, les cellules musculaires résistent moins bien aux contraintes physiques imposées lors de la contraction puis du relâchement du muscle. Certaines dégénèrent et disparaissent, entraînant un manque de force et une diminution du volume du muscle atteint (*amyotrophie*).

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

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, tout 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).

Les anomalies génétiques en cause dans les myopathies myofibrillaires identifiées jusqu'à présent, concernent six protéines différentes, qui jouent toutes un rôle dans la structure, le maintien et le bon fonctionnement des myofibrilles. Il s'agit de la desmine, de l'alphaB cristalline, de la myotiline, ZASP, de la filamine C et de la protéine BAG3. Ces protéines sont essentielles à la contraction musculaire. Les chercheurs savent que d'autres *gènes* et d'autres protéines sont en cause dans les myopathies myofibrillaires, mais ils ne les ont pas encore identifiés.

On est donc face à une très grande diversité génétique. De ce fait, la façon dont la maladie s'exprime est, elle-même, très variée.

Pour en savoir plus :

>> [Zoom sur... la recherche dans les myopathies myofibrillaires](#)

Comment une myopathie myofibrillaire se manifeste-t-elle ?

La description des myopathies myofibrillaires présentée ici regroupe tous les signes qui peuvent être rencontrés dans une forme ou une autre de ces maladies. 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'un à un moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez un autre.

Ce qui est décrit ici peut donc ne pas correspondre complètement à ce que vous ressentez comme symptômes sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

L'atteinte musculaire

L'atteinte musculaire est commune à l'ensemble des myopathies myofibrillaires mais elle peut se manifester de différente manière. Généralement, notamment dans les déficits en desmine et en alpha-B-cristalline, le manque de force s'installe progressivement, à l'âge adulte, entre 20 et 40 ans. Il peut se révéler plus tardivement, vers 50 ans ou plus, notamment dans les déficits en myotiline et en ZASP.

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

Classiquement, l'atteinte des *muscles squelettiques* est symétrique, touchant de façon similaire le côté droit et le côté gauche du corps. Elle est plus marquée aux extrémités des membres (*muscles distaux*), notamment au niveau des jambes.

Elle se manifeste par des difficultés à marcher, qui sont parfois responsables de chutes : le pied a tendance à buter contre les obstacles. Le pied est dit "tombant" du fait d'un manque de force des muscles releveurs de pied. Par compensation, il est nécessaire d'accentuer la flexion de sa hanche et de lever haut le genou - comme pour monter des escaliers - à chaque pas afin de ne pas accrocher le sol avec la pointe du pied (*steppage*).

L'atteinte des muscles des mains et des poignets est plus rare et plus tardive.

Dans les myopathies myofibrillaires l'atteinte musculaire prédomine plus rarement au niveau des muscles du bassin (*ceinture pelvienne* : muscles fessiers, muscles fléchisseurs de hanche...) et dans une moindre mesure au niveau de ceux des épaules (*ceinture scapulaire*). Cette répartition de l'atteinte musculaire peut faire évoquer au médecin une myopathie des ceintures. Le manque de force entraîne des difficultés pour marcher (démarche dandinante), courir ou monter des escaliers. A un stade plus avancé, la faiblesse musculaire peut entraîner une instabilité à la marche, des chutes. Lorsqu'elles deviennent trop fréquentes, l'utilisation d'une canne peut sécuriser la marche. Parfois, le recours à un fauteuil roulant permet de conserver une autonomie de déplacement lorsque les difficultés pour marcher sont très importantes.

Après plusieurs années d'évolution de la maladie, l'atteinte musculaire devient globale : les *muscles proximaux* et *distaux* sont atteints y compris au niveau des muscles du cou (muscles cervicaux), du visage (muscles faciaux) et ceux contrôlant la déglutition (l'action d'avaler) ou la respiration. Les muscles chargés de mouvoir les yeux sont en revanche, et sauf exception, toujours épargnés.

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

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

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

À l'intérieur d'une même famille, certaines personnes atteintes peuvent présenter une atteinte distale et d'autres une atteinte plutôt proximale, ou avoir des degrés de sévérité très variables. En revanche, il n'est pas noté de tendance à l'aggravation des symptômes d'une génération à l'autre (phénomène dit d'anticipation) comme c'est le cas dans d'autres maladies génétiques.

Les déformations orthopédiques

D'une façon générale, les *déformations orthopédiques* sont directement liées à l'importance et à l'âge d'apparition du manque de force musculaire.

Dans les myopathies myofibrillaires les premiers *symptômes* apparaissent en général au-delà de l'âge de 20 ans et le risque de déformation orthopédique est assez limité. Des déformations ont toutefois été rapportées dans quelques cas où les symptômes musculaires avaient été particulièrement précoces.

Tout muscle qui n'est pas sollicité a tendance, avec le temps, à se raccourcir (*rétraction musculaire*). Il existe alors un risque potentiel, encore plus important chez un enfant ou un adolescent en pleine croissance, de déformation de la région du corps concernée.

Dans les myopathies myofibrillaires, le risque de rétractions et de déformations se situe surtout au niveau des *membres inférieurs* : *flexum* de genoux, déformation de la cheville (pied tombant, moins fréquemment, *pied équin*) et plus rarement flexum de hanche. Au niveau du dos, une *cyphose*, parfois une *scoliose*, et un *syndrome de la colonne raide* ("*rigid spine*") peuvent survenir.

Une *prise en charge orthopédique* régulière et précoce entretient la souplesse et l'équilibre des articulations et permet de limiter les complications liées à la diminution de la force musculaire.

L'atteinte cardiaque

L'existence d'une atteinte du cœur est très fréquente dans les myopathies myofibrillaires : elle est présente dans 8 cas sur 10 en moyenne. Elle peut se manifester par des épisodes de malaises, de perte de connaissance, de syncope, par un essoufflement inhabituel... ou n'entraîner aucune gêne. Elle peut revêtir un caractère extrêmement grave si elle est méconnue ou négligée. Il est très important que les médecins la dépistent car une prise en charge efficace est possible dans la majorité des situations (*pace-maker*, traitement médicamenteux).

Deux mécanismes sont en cause dans l'atteinte cardiaque des myopathies myofibrillaires :

- soit il s'agit d'une atteinte du tissu spécialisé dans la propagation de l'influx nerveux au niveau du cœur, le *tissu nodal*, provoquant des *troubles de la conduction* cardiaque (*blocs auriculo-ventriculaires*, ...) ou des *troubles du rythme* cardiaque (*tachycardie*, *arythmie*...).

- soit il s'agit d'une atteinte du muscle cardiaque proprement dit, le myocarde, avec installation d'une *insuffisance cardiaque* (la capacité du cœur à se contracter est diminuée, entraînant un essoufflement et des œdèmes au niveau des membres inférieurs).

Une surveillance cardiologique régulière permet de mettre en place précocement une prise en charge médicale adaptée à la nature de l'atteinte cardiaque. C'est d'autant plus important que cette atteinte du cœur peut évoluer indépendamment de l'atteinte du *muscle*

Le **syndrome de la colonne raide (Rigid Spine Syndrome)** est due à la faiblesse et à la présence de rétractions au niveau des muscles situés le long de la colonne vertébrale. Il se manifeste par une attitude enraidie et un maintien rigide : impossibilité de se pencher en avant, de toucher le sol avec ses mains, ou d'amener son menton sur la poitrine.

Les **troubles de conduction cardiaque** sont une accélération ou un blocage de la transmission nerveuse dans le cœur. Ils peuvent entraîner soit une accélération (tachycardie) du rythme du cœur, soit un ralentissement (bradycardie) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour conséquence des vertiges, une fatigue passagère, voire une perte de conscience transitoires.

Les **troubles du rythme cardiaque** sont des modifications de la fréquence ou de la régularité du rythme cardiaque, qui devient plus rapide (tachycardie), plus lent (bradycardie) ou irrégulier (arythmie). Ils peuvent se manifester par une sensation de malaise, de douleur à la poitrine, de palpitations...

C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles. Si certains sont sans gravité, d'autres relèvent d'une prise en charge médicale (médicaments, pacemaker, ...).

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 lors des activités physiques ou la nuit, gonflement et œdèmes au niveau des pieds et des jambes.

squelettique et être parfois le premier symptôme révélateur d'une myopathie myofibrillaire.

L'atteinte respiratoire

L'atteinte des muscles respiratoires est variable dans les myopathies myofibrillaires. Elle est fréquente dans les desminopathies. Si elle survient, cela se produit généralement tardivement dans l'évolution. Les muscles respiratoires (dont le muscle du diaphragme, qui est le plus important) peuvent, comme les autres muscles squelettiques, être touchés par le processus de *dégénérescence* myofibrillaire. Cette atteinte des muscles respiratoires peut se manifester par des difficultés à respirer ou à tousser voire par une véritable *insuffisance respiratoire*. Une *ventilation assistée* s'avère parfois nécessaire pour pallier la faiblesse des muscles respiratoires et améliorer la qualité de vie.

L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) qui arrive aux poumons. Selon sa gravité, elle peut n'entraîner aucune gêne, ou se manifester par une augmentation de l'essoufflement et de la fatigabilité pendant l'effort, un encombrement des voies respiratoires et des 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...) qui peuvent orienter la prise en charge (kinésithérapie respiratoire, médicaments, ventilation assistée, ...).

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

Les troubles de la déglutition et de la phonation

Des difficultés à avaler (troubles de la déglutition) sont assez souvent décrites dans l'évolution à long terme de certaines myopathies myofibrillaires. Elles témoignent d'une atteinte des muscles situés au niveau de la gorge (*muscles bulbaires*). La personne peut être gênée pour avaler : parfois, les aliments ou la salive passent de travers (*fausses routes*). La répétition des fausses routes et surtout leur importance peuvent aggraver une éventuelle atteinte respiratoire. La présence de débris alimentaires dans les voies respiratoires peut, en effet, provoquer une infection pulmonaire.

Les troubles de la déglutition peuvent aussi avoir un retentissement à terme sur l'état nutritionnel de la personne qui craint, alors, de s'alimenter.

Une *prise en charge orthophonique* et quelques adaptations des habitudes lors de la prise des repas (manger lentement, par petite bouchée, être bien assis, pencher légèrement la tête avant d'avalier...) permettent de limiter les conséquences de l'atteinte des muscles bulbaires.

La **dysphonie** est une modification de la voix portant sur son timbre ou son intensité (enrouement, voix cassée...).

La **dysarthrie** est une difficulté à articuler quand on parle (rythme de parole saccadé, élocution difficile...).

Des modifications de la voix (*dysphonie, dysarthrie*) ont également été décrites dans la myopathie myofibrillaire avec déficit en myotiline.

L'atteinte oculaire

Le déficit en alpha-B-cristalline, une forme particulière de myopathie myofibrillaire, s'accompagne d'une *cataracte* précoce. La cataracte est une opacification progressive du cristallin, qui peut entraîner une diminution de l'acuité visuelle. Lorsqu'elle ne se manifeste par aucune gêne, c'est un bilan ophtalmologique systématique qui permet de la mettre en évidence.

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.

Les troubles digestifs

L'impact des myopathies myofibrillaires sur le *muscle lisse* présent au niveau du tube digestif est mal connu. Des signes de difficultés de progression des aliments dans le tube digestif, au niveau de l'*œsophage* (troubles de la motilité de l'œsophage : *reflux gastro-œsophagien, dysphagie*, troubles de la déglutition, douleurs thoraciques...) ou au niveau de l'*intestin* (troubles du *transit intestinal* : diarrhée, constipation, pouvant aller jusqu'à une *pseudo-obstruction intestinale*) font l'objet d'une surveillance systématique et d'une prise en charge médicale adaptée

Une **pseudo-obstruction intestinale** est un arrêt du transit intestinal pour lequel aucun obstacle physique n'est mis en évidence au niveau du tube digestif. Elle se manifeste par de douleurs abdominales, nausées, vomissements, constipation et/ou diarrhée.

(modification des habitudes alimentaires, régularisation du transit...).

Comment les myopathies myofibrillaires évoluent-elles ?

L'évolution des myopathies myofibrillaires est très variable. Connaître l'anomalie génétique en cause d'un des six *gènes* connus impliqués dans les myopathies myofibrillaires ne permet pas de conclure sur la manière dont va évoluer la maladie. A fortiori, lorsqu'il s'agit d'une forme dont l'anomalie génétique n'a pas pu être déterminée. Il est donc impossible d'établir un pronostic à titre individuel.

L'âge de début dans la plupart des cas de myopathies myofibrillaires est classiquement autour de 20 ou 30 ans mais certaines études ont rapporté un début des troubles plus précoce, parfois même dans l'enfance (myopathies myofibrillaires liées à BAG3), ou à l'inverse très décalé dans le temps, au-delà de 60 ans (surtout pour les myopathies myofibrillaires avec déficit en ZASP ou en myotiline).

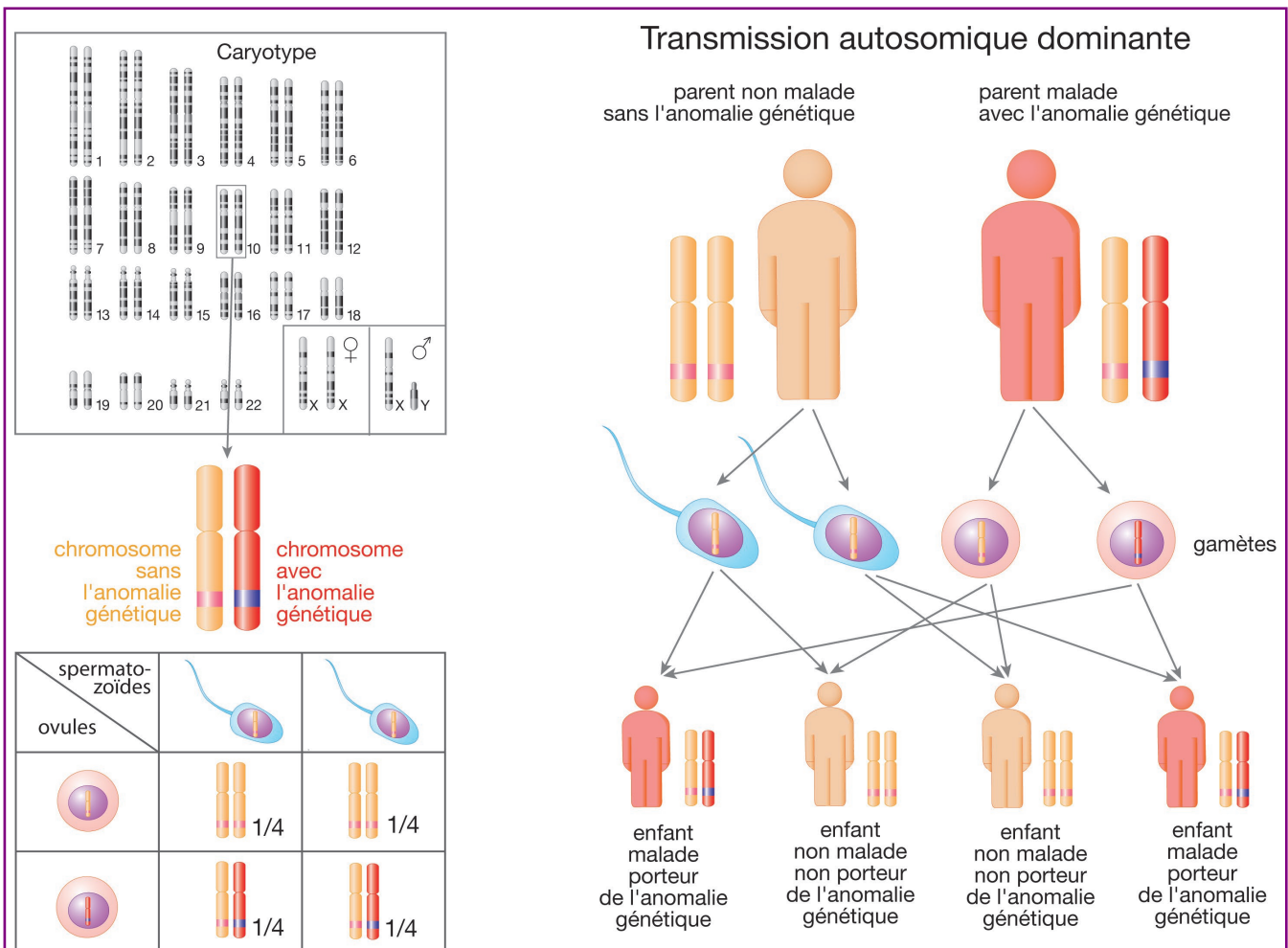
En général, la maladie progresse lentement mais il est possible que le déficit musculaire au niveau des *membres inférieurs* soit tel que la personne soit obligée de recourir à un fauteuil roulant 20 ou 30 ans après l'apparition des premiers *symptômes*. Par ailleurs, il est rapporté que les muscles du tronc et du cou peuvent, à leur tour, être touchés, de même que les muscles utiles pour la déglutition et la respiration. L'atteinte des muscles du visage est également possible à un stade tardif.

Les formes liées à BAG3 ont un début précoce et une sévérité plus marquée, notamment sur le plan respiratoire.

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

Comment une myopathie myofibrillaire se transmet-elle ?

Les myopathies myofibrillaires se transmettent de manière *autosomique dominante* (à l'exception de la myopathie myofibrillaire avec déficit en desmine, qui est parfois *autosomique récessive*). C'est-à-dire qu'il suffit qu'une anomalie génétique soit présente sur un *chromosome* pour que la maladie autosomique dominante se manifeste. Si un des parents est atteint de la maladie et que l'anomalie génétique en cause se transmet à son enfant, celui-ci développera la maladie. Le risque que cela se produise est de 1/2 pour chaque grossesse.



Transmission autosomique dominante

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

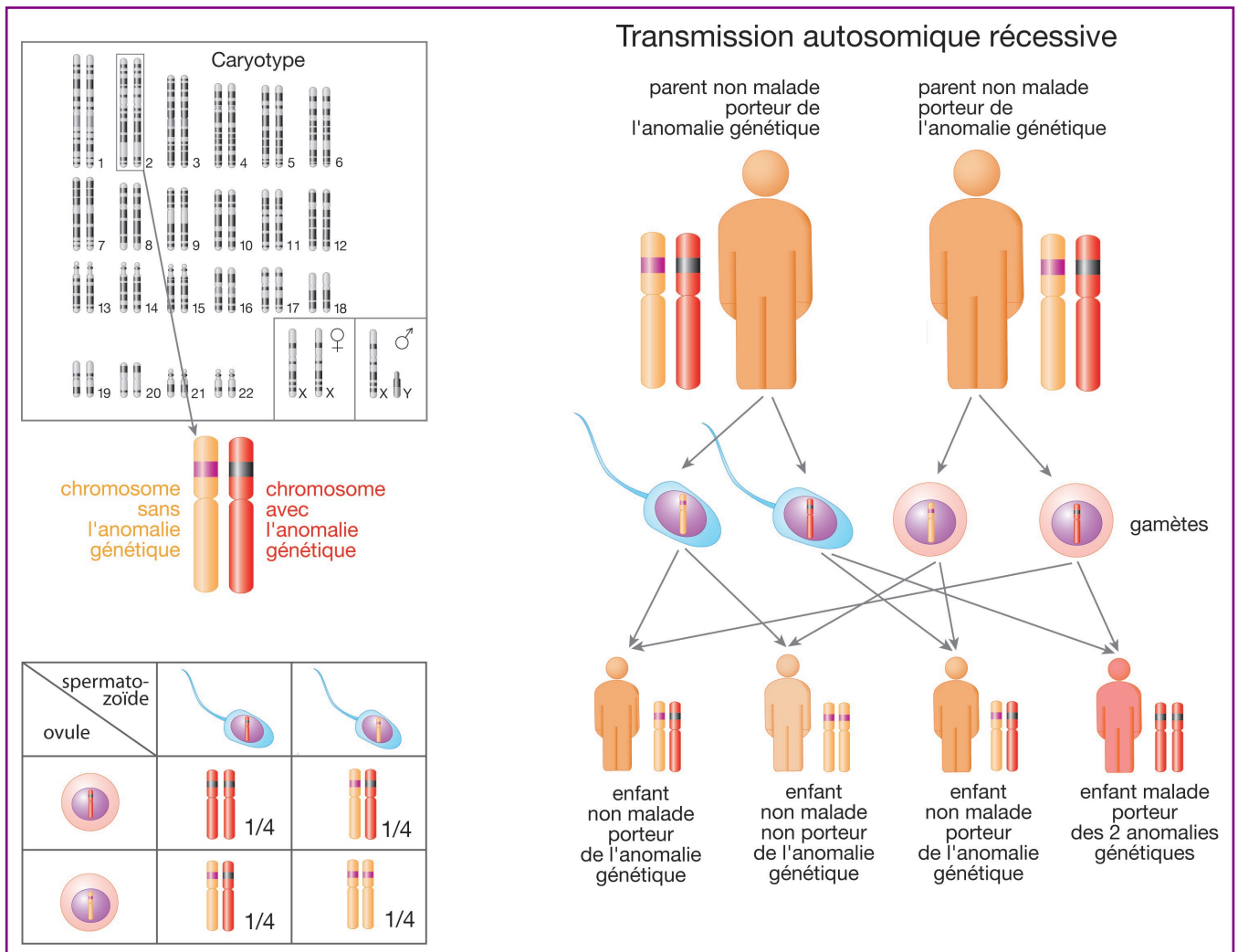
Une maladie génétique liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome est dite autosomique et peut toucher indifféremment des individus de sexe féminin ou de sexe masculin.

Une personne atteinte de maladie autosomique dominante a une anomalie génétique sur un seul des deux exemplaires du gène (transmission dominante).

Pour un couple dont l'un des membres est porteur de cette anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque sur deux (50%) que l'anomalie se transmette à leur enfant. Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

Si la myopathie myofibrillaire avec déficit primaire en desmine peut se transmettre selon le mode *autosomique dominant* (comme les autres myopathies myofibrillaires), cette maladie peut aussi se transmettre selon le mode *autosomique récessif* ou être *sporadique*. Lorsque la transmission se fait sur le mode *récessif*, il ne suffit pas qu'une anomalie génétique soit présente chez une personne pour qu'elle développe la maladie, comme c'est le cas pour une transmission *dominante*. Il faut que chacun des deux exemplaires d'un *chromosome* porte une anomalie génétique. Cela peut se produire lorsque les deux parents sont porteurs d'une anomalie génétique (sans pour autant présenter de symptômes liés à la maladie) et qu'elles se transmettent toutes les deux à un de leurs enfants. Pour chaque grossesse, le risque que cela se produise est de 1/4.

Une maladie **sporadique** est une maladie qui touche quelques personnes de façon éparse, par opposition aux maladies qui touchent plusieurs membres d'une même famille (maladies génétiques héréditaires) ou aux maladies qui touchent en même temps un grand nombre d'individus (maladies épidémiques) ou encore aux maladies qui sévissent de façon constante dans une région (maladies endémiques).



Transmission autosomique récessive.

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

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

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

Les cas sporadiques de myopathie myofibrillaire, en apparence non familiaux, sont nombreux et compliquent la tâche du médecin myologue et le conseil génétique.

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

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

Le conseil génétique

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

Où trouver une consultation de génétique en pratique

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

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

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

Lors d'un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents médicaux personnels et familiaux. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui une myopathie myofibrillaire a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique). Cela permet d'en déduire le mode de transmission de la maladie (autosomique dominant ou récessif) et de faire une première évaluation du risque de transmission de la maladie. Toutefois, les cas sporadiques de myopathie myofibrillaire, en apparence non familiaux, sont nombreux.

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 un des *gènes* impliqués dans les myopathies myofibrillaires. C'est une étape souvent difficile. Les études génétiques sont longues et chères car il y a au moins 6 gènes à examiner et certains ne sont étudiés qu'à l'étranger. Leur résultat est aléatoire, car il n'est pas rare qu'à l'issue du bilan aucune anomalie génétique causale ne soit identifiée.

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son statut génétique, sur les éventuels risques d'avoir un enfant qui développera la maladie à l'âge adulte 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 diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite d'un diagnostic de myopathie myofibrillaire, le médecin peut proposer un *test génétique* à des membres de la famille qui ne ressentent pourtant aucun *symptôme*, à condition qu'ils soient majeurs.

Les premiers symptômes apparaissant généralement autour de 20 ou 30 ans, un frère ou une sœur d'une personne malade, un enfant majeur, voire un apparenté plus lointain, peuvent légitimement se demander s'ils sont touchés par la même anomalie génétique et s'ils sont à risque de développer un jour la maladie. Le *dosage des enzymes musculaires* (CPK) n'est pas un bon examen pour en juger. Seule la recherche de la même anomalie génétique que la personne atteinte peut avoir un intérêt. On est alors dans une procédure particulière dite de *diagnostic présymptomatique*.

Pour autant, et surtout dans le cadre des myopathies myofibrillaires, il n'est pas du tout certain, qu'à anomalie génétique égale, deux individus concernés développeront la maladie de manière identique.

Le diagnostic pré-symptomatique se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un *généticien clinicien*. Il n'est réalisable que si l'anomalie génétique impliquée dans l'apparition de la maladie est bien identifiée. Compte tenu de ses conséquences, sa réalisation est rigoureusement encadrée par la loi (*lois de bioéthiques*). Elle se fait selon un protocole de prise en charge parfaitement défini (délai de réflexion, accompagnement psychologique, possibilité à tout moment de changer d'avis et d'abandonner la procédure...). Cette démarche n'est possible que chez les personnes majeures, c'est-à-dire âgées de 18 ans et plus.

Pour en savoir plus sur le diagnostic pré-symptomatique :

>> [Zoom sur... le diagnostic dans les myopathies myofibrillaires.](#)

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

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

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 dans les myopathies myofibrillaires est basée sur la prévention et le traitement des complications, notamment cardiaques et musculaires.

La prise en charge musculaire

Lors d'activités physiques, il est préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur : les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la *fibre musculaire* , à fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif. 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.

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

Que puis-je faire pour préserver ma force musculaire ?

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

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

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

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

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.

La prise en charge orthopédique

La *prise en charge orthopédique* vise à prévenir la survenue de *déformations orthopédiques* lesquelles peuvent gêner la marche et augmenter le risque de chutes.

Elle repose avant tout sur une *kinésithérapie* régulière (plusieurs séances par semaine) et personnalisée (selon les muscles affaiblis...). Elle se doit de préserver la souplesse des articulations notamment au niveau des chevilles et des genoux.

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.

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.

Le recours à la chirurgie orthopédique (*ténotomie*) est rare dans les myopathies myofibrillaires.

Un appareillage peut être utile dans certains cas. Pour les personnes présentant un pied "tombant" (le pied a tendance à buter contre les obstacles), des *attelles releveurs de pied* sont à même de pallier, au moins pendant un certain temps, le déficit de force du muscle jambier antérieur.

Le port de chaussures montantes (légères) peut suffire, parfois, à éviter le *steppage* par un bon maintien du pied.

Les *attelles cruro-pédieuses* peuvent également jouer un rôle positif dans les formes avec atteinte des muscles des hanches.

La prise en charge cardiaque

Un suivi cardiaque régulier est primordial dans les myopathies myofibrillaires, même en l'absence de *symptôme*. Si l'atteinte cardiaque n'est pas systématique dans les myopathies myofibrillaires, sa potentielle gravité en l'absence de traitement justifie la réalisation systématique et régulière d'un bilan en milieu cardiologique.

Ces bilans cardiologiques comportent un examen clinique (auscultation cardiaque...) des examens complémentaires de base (*électrocardiogramme*, *électrocardiogramme ambulatoire*, *échocardiographie*).

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 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.

Une *attelle releveur de pied* est un appareillage orthopédique qui maintient le pied à angle droit, lui évitant ainsi d'accrocher le sol. Certains sont en forme de gouttière placées à l'arrière de la jambe et sous le pied et se glissent facilement dans la chaussure. D'autres sont dits dynamiques et sont fixés à la chaussure elle-même. D'autres sont des systèmes légers et souples qu'il est possible aussi de porter pieds nus (releveur de pied Liberté®).

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

Des *attelles cruropédieuses* sont des appareils orthopédiques qui maintiennent la cuisse et la jambe jusqu'au pied.

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

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).

L'exploration du faisceau de His (ou exploration électro-physiologique) est un examen cardiaque plus approfondi que l'électrocardiogramme. Il mesure les temps de conduction de l'influx électrique entre les différentes parties du cœur.

En cas de doute, des explorations plus sophistiquées sont proposées (*exploration du faisceau de His*, *IRM* cardiaque, *scintigraphie cardiaque*).

L'exploration du faisceau de His en pratique

L'exploration du faisceau de His (ou exploration électro-physiologique) enregistre l'activité électrique cardiaque en différents points du cœur. Afin de réaliser l'enregistrement, une sonde est introduite par une grosse veine (en général la veine fémorale, au pli de l'aîne) jusqu'au cœur, sous contrôle radioscopique. Afin que ce ne soit pas douloureux, le médecin fait une anesthésie locale de la région du pli de l'aîne. Plusieurs sondes peuvent être introduites afin de stimuler le cœur en différents endroits et de tester la qualité des circuits et des automatismes électriques du cœur. A la fin de l'examen, les sondes sont retirées et une compression sur le point de ponction permet d'arrêter tout saignement (un pansement compressif peut être laissé en place plusieurs heures). Il faut resté allongé sans bouger la jambe par laquelle la sonde a été introduite pendant quelques heures suivant l'examen.

Cet examen, réalisé en présence d'un médecin ou d'une infirmière spécialisé, n'est pas douloureux et dure en général moins d'une heure. Il nécessite d'être à jeun et requiert une courte hospitalisation (il est possible de ressortir dans la journée ou le lendemain).

La scintigraphie cardiaque 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. Une fois que le produit a circulé avec le sang dans toute la circulation, il est rapidement éliminé par les reins dans les urines. C'est un examen indolore (en dehors de la piqûre intra-veineuse), qui dure environ 30 minutes. Avant de réaliser l'examen, il est préférable d'éviter les excitants (le café, le thé, les boissons chocolatées...) qui gênent l'interprétation des résultats.

Le risque de *troubles de conduction* et de *troubles du rythme* (arythmie) cardiaques est de loin le plus important. Dans ces cas, la pose d'un *pace-maker* ou d'un défibrillateur implantable est souvent nécessaire et permet d'éviter la survenue d'un accident cardiaque grave.

Plus rarement, le médecin peut constater une diminution de la fonction du muscle cardiaque lui-même (*insuffisance cardiaque*). Il prescrit alors, des médicaments destinés à renforcer l'efficacité de la pompe cardiaque (*inhibiteurs de l'enzyme de conversion*, bêta-bloquants...).

La prise en charge de la douleur

L'atteinte des muscles n'est généralement pas douloureuse en elle-même, mais les *rétractions musculaires*, l'enraidissement articulaire, l'*ostéoporose* dus à la diminution des mouvements, un mauvais positionnement au fauteuil, voire une certaine forme d'intolérance à l'effort peuvent l'être, mais les douleurs sont rarement au premier plan dans les myopathies myofibrillaires.

Kinésithérapie, massages, bains chauds ou relaxation peuvent avoir un effet bénéfique sur les douleurs.

L'appareillage (attelles, fauteuil roulant électrique) peut lui aussi être source d'inconfort et de douleurs. Toute prescription d'appareillage nécessite un suivi et une surveillance attentive et doit être contrôlée lors de sa livraison par un médecin spécialiste en médecine de rééducation. Des troubles trophiques (lésions de la peau, mains et pieds froids...) peuvent être causés par la diminution de l'activité musculaire et des mouvements et par les points d'appui de l'appareillage. Toute douleur liée à des appuis intempestifs doit conduire à une modification de l'appareillage et de la position d'installation, n'hésitez pas à en parler avec l'équipe médicale.

Des traitements antalgiques locaux ou par voie orale sont à envisager de même que l'adaptation des attelles et celle de l'installation au fauteuil roulant.

La prise en charge respiratoire

Des complications respiratoires peuvent survenir dans les myopathies myofibrillaires. Elles se manifestent par un déficit des muscles respiratoires et une baisse lente et progressive de la fonction respiratoire.

Afin de surveiller leur éventuelle apparition, il est préférable de procéder, à intervalles réguliers, à une mesure des fonctions respiratoires (*explorations fonctionnelles respiratoires*) : 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 surveillance de l'existence d'une *hypoventilation alvéolaire* nocturne, qui traduit une respiration insuffisante pour rejeter le gaz carbonique, est systématique. Elle se fait à grâce à un simple capteur placé au bout d'un doigt qui enregistre la saturation du sang en oxygène (le gaz carbonique n'étant pas suffisamment rejeté par les poumons empêche le sang de se charger en oxygène).

Un *enregistrement polygraphique du sommeil* ou enregistrement "polysomnographique" permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Plus complet, cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital.

Les infections pulmonaires, lorsqu'elles surviennent, sont traitées précocement par des antibiotiques, de la *kinésithérapie respiratoire* (*toux assistée*, techniques manuelles de désencombrement) et l'utilisation d'appareillages adaptés (type Cough Assist® ou Percussionnaire®).

La toux assistée en pratique

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

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 inspirateurs 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.

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.
[>> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

que la personne concernée en ressent le besoin (gêne respiratoire, irritation à la base de la trachée...).

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

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

Les vaccinations contre la grippe et le pneumocoque sont fortement recommandées, dès lors qu'il existe une atteinte respiratoire avérée.

Si les capacités respiratoires sont diminuées (*insuffisance respiratoire*), il peut être nécessaire d'avoir recours à une *ventilation assistée* dite *non invasive* (par masque nasal) nocturne.

La survenue de troubles importants de la déglutition peut contre-indiquer la pratique d'une ventilation par masque et imposer une ventilation invasive par *trachéotomie*.

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

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur
- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

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

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

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

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

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

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

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 > 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 des troubles de la déglutition et de la dysphonie

Lorsqu'il existe des difficultés pour avaler (troubles de la déglutition) ou parler (*dysphonie*) un bilan ORL est souvent utile. Des études sophistiquées, de type radio-cinéma ou fibroscopie, peuvent parfois être prescrites par le médecin pour compléter le bilan.

Une rééducation orthophonique contribue à optimiser la déglutition et/ou la parole par des exercices entretenant les muscles de la

gorge, des exercices de coordination du souffle, de la parole et de la déglutition et des conseils pratiques pour mieux avaler.

La prise en charge ophtalmologique

Pour les personnes atteintes de myopathie myofibrillaire avec déficit en alpha-B-cristalline, un bilan ophtalmologique tous les deux ans ou annuel est recommandé pour dépister une *cataracte*. L'ophtalmologiste doit être averti que cette forme de myopathie s'accompagne fréquemment d'une cataracte précoce. Il recherche cette complication à l'aide d'un appareil spécifique (lampe à fente).

L'examen à la lampe à fente en pratique

L'ophtalmologiste utilise un microscope installé sur une table et relié à un système d'éclairage comportant une fente lumineuse de largeur réglable. La personne est installée front et menton appuyés sur des supports et le médecin est de l'autre côté de l'appareil. Il examine des structures situées à l'avant de l'œil (dont le cristallin) en faisant varier la largeur et l'intensité du faisceau lumineux qui éclaire l'œil, ainsi que le grossissement du microscope.

Cet examen n'est pas douloureux et ne nécessite pas de préparation particulière. Il ne faut pas trop bouger la tête pendant l'examen. Les résultats sont communiqués de suite par l'ophtalmologiste.

Si cette cataracte est évolutive et gênante, une intervention chirurgicale permet de remplacer le cristallin devenu moins transparent par un cristallin artificiel (implant). Réalisée sous anesthésie locale, cette opération nécessite une hospitalisation de quelques heures (moins d'une journée).

La prise en charge nutritionnelle et digestive

Une myopathie myofibrillaire peut retentir sur le poids et l'état nutritionnel : la diminution de l'activité physique risque d'entraîner une prise de poids, les difficultés à avaler, au contraire, un amaigrissement.

En cas de prise de poids, le médecin généraliste, ou un diététicien peuvent aider à adapter les apports caloriques en fonction des dépenses physiques et donner les principes nutritionnels. Les régimes draconiens sont à éviter car ils peuvent se révéler non seulement inefficaces sur le long terme, mais aussi délétère pour les muscles (lorsque l'on maigrit, cela se fait au dépens du tissu graisseux, mais aussi un peu au dépens du tissu musculaire).

En pratique :

- Prendre 3 repas par jour, si possible à table, et à heure régulière 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...).

A l'inverse, des troubles digestifs (*reflux gastro-œsophagien*, troubles de la déglutition, diarrhée, constipation...) peuvent gêner l'alimentation et entraîner une diminution du poids. Ils nécessitent une prise en charge spécifique surtout en cas d'amaigrissement.

Le *reflux gastro-œsophagien* est la remontée dans l'œsophage d'un peu du contenu acide de l'estomac. Il se manifeste par des régurgitations, des brûlures œsophagiennes ("brûlures d'estomac")...

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.

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'au moins dix 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.

Si des difficultés à avaler s'installent, quelques mesures pour adapter l'alimentation associées à une prise en charge *orthophonique* contribuent à diminuer les *fausses-routes* et à conserver une alimentation correcte et un bon état nutritionnel.

Adapter son alimentation en pratique

● Modifier la texture des aliments

- Épaissir plus ou moins les liquides (eau, mais aussi thé, jus de fruit, bouillon) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine ou boire des liquides déjà épais (nectars de fruits, soupes), ou gazeux.

- Pour les aliments solides ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (ce qui assure une meilleure "glisse" des aliments) ou les mixer. Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou qui ont tendance à se fragmenter (comme le riz, les lentilles).

● Adopter une position facilitant la déglutition

- Manger lentement, par petites bouchées

- Boire assis, en baissant la tête et en rentrant le menton sur la poitrine.

Cela permet de protéger l'entrée des voies respiratoires (cela sera plus facile en utilisant des verres larges, une cuillère ou une paille).

● Aménager le temps des repas

- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre cinq petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de trois repas copieux.

- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio), ne pas parler en mangeant.

Ne faire la manœuvre de Heimlich qu'en cas de fausses routes graves.

Ce geste est totalement inefficace si l'air passe, notamment si la personne tousse. Au contraire, il y a un risque de bloquer complètement les voies aériennes en faisant bouger le corps étranger. Bien souvent la personne est capable d'expulser elle-même le corps étranger.

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 et l'immobilisme excessif. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager.

Les contre-indications médicamenteuses

Il n'existe pas de contre-indications médicamenteuses formelles ni spécifiques aux myopathies myofibrillaires (en dehors des précautions anesthésiques).

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

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 quel que soit le type d'intervention, de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence d'une myopathie myofibrillaire 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...).

Quel que 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.

En cas de grossesse

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

Même s'il n'est pas décrit de complications obstétricales particulières dans ce groupe de myopathies, une femme enceinte atteinte de myopathie myofibrillaire doit avoir un suivi par une équipe médicale avertie des complications potentielles liées à la maladie (fonction cardiaque, baisse d'efficacité des contractions utérines en lien avec l'atteinte des *muscles lisses*) pour que la grossesse et la venue au monde de l'enfant se passent dans de bonnes conditions pour la mère et l'enfant.

Envisager une grossesse en pratique

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

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

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

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

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'*aides techniques* assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne des personnes atteintes de myopathies myofibrillaires.

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 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.

Pour pallier le 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.

Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une canne sécurise la marche. Un scooter peut permettre de se déplacer sur de grandes distances. Dans certains cas, les personnes ont recours au fauteuil roulant électrique 20 ou 30 ans après l'apparition des premiers *symptômes*.

Où s'informer sur les aides techniques en pratique

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

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

- aux professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants).

Pour les rencontrer et essayer leur matériel, vous pouvez assister à des salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/

Acquérir une aide technique en pratique

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

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 (canne, 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*
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Aides techniques

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

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

Une période de restriction d'activité imposée par l'évolution de l'atteinte motrice est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter. Elle est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement. Passée cette période normale d'adaptation, on est mieux à même d'accepter, l'aide technique qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités personnelles.

Faire face au(x) stress que les myopathies myofibrillaires sont susceptibles de provoquer.

Chaque personne atteinte de myopathie myofibrillaire 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

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 des Délégations et des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM :

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Vos contacts

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

Pour en savoir plus :

>> [Stress et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009.

Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles, au moment de l'annonce du diagnostic, à certaines époques clés de la vie (adolescence...) ou lors des grandes étapes du traitement (avant une grossesse, lors de la mise en place d'une *ventilation assistée*...).

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.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de myopathie myofibrillaire 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.

En pratique

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

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

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.

Pour en savoir plus :

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

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

L'accompagnement psychologique en pratique

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

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 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 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/ > 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 une myopathie myofibrillaire, 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.

Où consulter, quand et comment ?

Le diagnostic et le suivi d'une personne atteinte de myopathie myofibrillaire 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, un psychologue, des travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (ophtalmologiste, chirurgien orthopédiste, médecin généraliste, gastro-entérologue...).

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

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

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

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

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

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

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

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

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

Au moment du diagnostic

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

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou un autre *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires", soit pour un avis diagnostique initial, soit 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 et le type de myopathies myofibrillaires. En général, un suivi annuel est proposé.

Le bilan annuel comprend au minimum un bilan orthopédique et un *testing musculaire*, une mesure de la *capacité vitale*, un examen cardiaque approfondi, un examen ophtalmologique à la recherche d'une *cataracte* en cas de déficit en alpha-B-cristalline et un bilan fonctionnel des capacités motrices dont le *score MFM* (mesure de la fonction motrice)...

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 des myopathies myofibrillaires en particulier.

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

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

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

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

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

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec les myopathies myofibrillaires

Le remboursement des soins médicaux

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

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

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

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

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

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

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

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

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

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

Pour en savoir plus :

- Site de l'Assurance Maladie :

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

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

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

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

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

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

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

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

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

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

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (*aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ...*) ;
- demande relative au travail et à la formation professionnelle ;
- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés (AAH), complément de ressources, majoration pour la vie autonome ...*).

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

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.handicap.gouv.fr

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

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

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

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

WEB www.handicap.gouv.fr/rubrique.php?id_rubrique=38

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

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

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

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

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

Les études supérieures

Les premiers signes de myopathies myofibrillaires se manifestant en général entre 20 et 30 ans, il est parfois nécessaire de mettre en place des dispositifs personnalisés pour aider au bon déroulement des 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 d'un *projet personnalisé de scolarisation* (PPS) en collaboration avec la MDPH. Basé sur l'évaluation des besoins de la personne et ceux liés aux aspirations formulées dans le projet de vie, le projet personnalisé de scolarisation (PPS) définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité (accessibilité des locaux, accompagnement par un *auxiliaire de vie scolaire*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...).

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

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

L'Université en pratique

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

WEB www.sup.adc.education.fr/handi-U/ > la liste des responsables d'accueil .

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

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

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

Les conséquences d'une myopathie myofibrillaire, en particulier la fatigue et l'intolérance à l'effort, peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle.

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

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

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

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

WEB www.agefiph.fr.

La reconnaissance du statut de travailleur handicapé en pratique

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

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

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

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

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

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

Les Cap Emploi sont les principaux acteurs de la recherche d'emploi. Leurs conseillers aident les personnes en situation de handicap à construire un projet professionnel et les accompagnent tout au long de leur recherche d'emploi. Ils peuvent intervenir auprès d'un recruteur pour aborder les questions techniques relatives à la compensation du handicap et aux aides financières.

En pratique

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

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

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

WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

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

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

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

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

Pour en savoir plus :

• Site de la fonction publique :

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

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

WEB www.fiphfp.fr/.

Travailler dans la fonction publique en pratique

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

Où se renseigner ?

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

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

Les Services Régionaux de l'AFM en pratique

Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site internet de l'AFM: **WEB** www.afm-telethon.fr
> [Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic](#) > [L'AFM](#) > [Dans votre région](#)
N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.
En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM pour être en mesure de vous aider au mieux.

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

Des informations juridiques ou sociales en pratique

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

Où en est la recherche ?

Les myopathies myofibrillaires suscitent un intérêt grandissant dans la communauté des médecins et des chercheurs impliqués dans les maladies neuromusculaires de l'adulte, alors même qu'il y a une quinzaine d'années pratiquement rien n'étaient connu à leur sujet (elles n'étaient d'ailleurs pas individualisées comme telles mais classées avec d'autres maladies).

La recherche dans les myopathies myofibrillaires concerne à la fois l'identification de tous les *gènes* impliqués et la compréhension des mécanismes cellulaires perturbés. Elle porte aussi sur une meilleure connaissance des atteintes liées à la maladie et de leur prise en charge.

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

Pour cela, les chercheurs ont développé des modèles de la maladie (*modèles cellulaires et animaux*).

En Europe et aux États-Unis, plusieurs projets de recherche sont financés dans le domaine des myopathies myofibrillaires que ce soit par des agences nationales de la recherche (Agence Nationale de la Recherche en France, *Medical Research Council* au Royaume-Uni, ou *National Institutes of Health* aux États-Unis) ou par des associations (Association française contre les myopathies, *Muscular Dystrophy Association...*).

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

Des colloques et des réunions scientifiques, à vocation très souvent internationale, permettent de faire le point sur les avancées les plus récentes, de rassembler et de faire travailler ensemble les personnes intéressées par le sujet (réunion de la Société Française de Myologie en 2007, XII^e Congrès international de la World Muscle Society en 2007 et Myology 2008...).

Pour en savoir plus :

>>> [Zoom sur la recherche dans les myopathies myofibrillaires](#)

Comment participer à la recherche clinique ?

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

Dans l'état actuel des connaissances, les chercheurs ont surtout besoin d'ADN, de cellules et d'échantillons de muscles prélevés chez des personnes atteintes de myopathie myofibrillaire pour continuer à étudier les différents mécanismes en jeu dans ces maladies. Les fragments de peau, voire de cristallin (à la suite d'une opération chirurgicale de la *cataracte*), peuvent également s'avérer utiles.

Par ailleurs, pour les personnes chez qui l'anomalie génétique n'a pas été identifiée dans un des six *gènes* connus de myopathie myofibrillaire, et pour peu que plusieurs personnes soient atteintes dans la même famille, le médecin myologue référent et les chercheurs peuvent être amenés à proposer un "tour de *génom*e" pour localiser une anomalie génétique et mettre en évidence l'implication d'un nouveau gène. De tels cas de figure sont actuellement à l'étude dans plusieurs laboratoires et aboutiront sans doute à la découverte de nouveaux gènes de myopathie myofibrillaire.

Faire un don de tissu en pratique

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

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

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

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 myopathies myofibrillaires.

Les myopathies myofibrillaires sont des maladies très rares et il n'existe pas de registre de patients vraiment constitué. Les quelques laboratoires de génétique impliqués dans la recherche des anomalies génétiques de ces maladies concentrent, en lien avec les différents cliniciens (neurologue, myologue, ...), l'information sur les cas de myopathie myofibrillaire. La compilation des informations cliniques, *histologiques* et génétiques permet de retracer l'*histoire naturelle* de ces myopathies en analysant particulièrement l'âge de début, la pente évolutive et l'existence de *symptômes* associés (comme la *cataracte* dans les myopathies myofibrillaires avec déficit en alpha-B-cristalline). Ces données seront très importantes, le moment venu, quand des protocoles thérapeutiques seront élaborés.

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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



d'être régulièrement suivi par une de ces consultations. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site internet de l'AFM

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

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

WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques

Un peu d'histoire

L'introduction du concept de myopathie myofibrillaire est le fruit de la conjonction de deux faits marquants en pathologie neuromusculaire : le développement de la *microscopie électronique* et des techniques d'observation et d'analyse des échantillons musculaires d'une part, et les progrès, parfois fulgurants, effectués dans l'identification des *gènes* des maladies neuromusculaires d'autre part. Pour autant, une grande confusion et des différences d'appréciation entre experts ont longtemps marqué ce groupe de pathologies.

Les spécialistes de pathologie neuromusculaire ont, dès les années 1970, décrit des myopathies, sans grande spécificité clinique et souvent étiquetées "myopathies congénitales", mais présentant des anomalies importantes au niveau du réseau de *myofibrilles* de la *fibre musculaire*. Selon le type de lésion, leur forme et leur topographie, on a vu ainsi apparaître des articles décrivant de nouvelles maladies (articles *princeps*) : myopathie à corps cytoplasmique, myopathie à corps sphéroïdes, myopathie granulo-filamentaire... Certaines d'entre elles avaient un caractère familial, le plus souvent sur un mode *autosomique dominant*.

M. Fardeau a décrit en 1978 une grande famille dans l'Orne où existait clairement un excès de desmine au niveau des fibres musculaires. Des descriptions similaires ont rapidement suivi dans la littérature.

Un certain nombre des myopathies décrites initialement comme *congénitales* ou *distales* présentaient, elles aussi, un excès de desmine et la question s'est rapidement posée de savoir si tout ceci pouvait rentrer dans le même cadre *nosologique*.

Les manifestations de ces maladies étant parfois fort éloignées les unes des autres, on a préféré utiliser le terme, plus descriptif mais aussi globalisant de myopathie avec surcharge en desmine ou desminopathie.

Le terme de myopathie myofibrillaire a été forgé dans les années 1990 par A. Engel et ses élèves à la *Mayo Clinic* de Rochester, Minnesota (États-Unis). La publication en 1996 d'un article de Nakano, appartenant à la même équipe, marque l'avènement "officiel" du concept.

C'est finalement la découverte de gènes responsables de myopathies de ce groupe qui a fait évoluer la classification et la terminologie.

La recherche a longtemps buté sur la rareté de ces affections et sur la grande diversité des manifestations de ces maladies d'une personne à une autre.

En 1998, le premier gène de myopathie myofibrillaire a été identifié par une équipe française (P. Vicart) dans la grande famille décrite par M. Fardeau et ses collaborateurs. Il s'agit alors d'une technique classique de *clonage positionnel*. Suit, à quelques mois d'intervalle, et grâce à une approche de type *gène candidat*, la découverte des premières *mutations* dans le gène codant la desmine (1998). Les autres gènes de myopathie myofibrillaire mettront un peu plus de temps à être identifiés et feront aussi appel à des techniques de gènes candidats : celui de la myotiline en 2004 ; celui de ZASP et

La **nosologie** est une branche de la médecine qui classe les maladies en fonction de leurs caractéristiques.

Un **cadre nosologique** permet de définir un ensemble de maladies présentant des caractéristiques communes.

celui de la filamine C (tous deux en 2005), celui de la protéine BAG 3 en 2008

Il est intéressant de noter qu'avec la possibilité de tester ces nouveaux gènes de maladies neuromusculaires, d'autres myopathies ont pu être reclassées. Ainsi le syndrome de Stark-Kaeser, longtemps considéré comme une variante d'amyotrophie spinale de l'adulte à transmission autosomique dominante, peut être dû à une mutation du gène codant la desmine.

Une autre myopathie, distale cette fois-ci, la myopathie dite de Markesbery-Griggs, a récemment été élucidée au niveau moléculaire puisqu'une mutation du gène *ZASP* a été identifiée dans la famille décrite au début des années 70 par Markesbery et Griggs.

Une autre forme de myopathie, appartenant aux syndromes scapulo-péroniers, vient, aussi, d'être mise en rapport avec ce même gène *ZASP*.

Ce travail d'inventaire et de reclassement ne fait sans doute que commencer.

Pour en savoir plus

D'autres Zooms sur...

Le *Zoom sur... le diagnostic des myopathies myofibrillaires* présente les circonstances et les moyens mis en œuvre par les médecins pour aboutir au diagnostic de myopathies myofibrillaires. Il aborde aussi les aspects psycho-émotionnels de cette période de fragilité que peut provoquer l'annonce du diagnostic.

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

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

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Myopathies myofibrillaires

Repères Savoir et Comprendre

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

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

>>> [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2009.

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2009

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

>>> [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2009

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>>> [Fonction digestive et maladies neuromusculaires,](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2010

>>> [Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

>>> [Le muscle squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> [Le système musculaire squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 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 internet de l'AFM (Association Française contre les Myopathies).

WEB www.afm-telethon.fr

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

WEB www.orphanet.fr

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

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

WEB www.mda.org/ (en anglais)

WEB www.mdaenespanol.org (en espagnol).



Glossaire

AIDES HUMAINES

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

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

AIDES TECHNIQUES

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

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

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

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPES

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

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

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

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

travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

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

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

AMYOTROPHIE

L'amyotrophie est le terme médical pour désigner une diminution du volume d'un muscle, "l'amaigrissement" d'un muscle. Elle peut être de diverses origines (nutritionnelles, musculaires, neurologiques, endocriniennes...).

ANTALGIQUE

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

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

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

ARYTHMIE CARDIAQUE

L'**arythmie cardiaque** correspond à une modification du rythme cardiaque qui devient irrégulier. Il existe différentes formes d'arythmie qui peuvent être traitées, selon leur gravité, par des modifications des habitudes de vie, la prise de médicaments ou la chirurgie.

ATELLE CRUROPÉDIEUSE

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

ATELLE RELEVEUR DU PIED

Une **attelle releveur de pied** est un appareillage orthopédique qui maintient le pied à angle droit, lui évitant ainsi d'accrocher le sol. Certains sont en forme de gouttière placées à l'arrière de la jambe et sous le pied qui se glisse facilement dans la chaussure.

D'autres sont dits dynamiques et sont fixés à la chaussure elle-même. D'autres encore sont des systèmes légers et souples qu'il est possible aussi de porter pieds nus (Releveur de pied Liberté®)

>>> [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 > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité

BIOPSIE MUSCULAIRE

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

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

BLOC AURICULO-VENTRICULAIRE

Un **bloc auriculo-ventriculaire** est un trouble de la conduction cardiaque, dans lequel le passage de l'influx nerveux dans le cœur, est ralenti voire bloqué entre l'oreillette et le ventricule. Il peut se manifester par un ralentissement (bradycardie) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour conséquence des absences, une fatigue passagère, parfois une perte de conscience transitoire. Le plus souvent, il n'entraîne aucune gêne. C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, bénins pour certains, ne nécessitent pas de traitement et

qui, pour d'autres nécessitent la mise en place d'un pacemaker.

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.

CATARACTE

La **cataracte** est une opacification progressive du cristallin (la lentille transparente située à l'intérieur de l'œil), qui entraîne des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement ...).

CEINTURE SCAPULAIRE - CEINTURE PELVIENNE

La **ceinture scapulaire** est la zone du corps humain qui relie les membres supérieurs au tronc : elle correspond à la région des épaules. La **ceinture pelvienne** relie les membres inférieurs au tronc : elle correspond à la région du bassin.

CENTRES DE COMPETENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

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

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

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

CENTRES DE REFERENCE

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

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

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

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

CHROMOSOMES

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

CLONAGE POSITIONNEL

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

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPEES

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du

handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et de l'attribution de cartes d'invalidité.

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

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

COMPLEMENT DE RESSOURCES

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

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

WEB www.caf.fr > Les prestations

CONDUCTION CARDIAQUE

La **conduction cardiaque** est la transmission de l'influx nerveux dans le cœur permettant une contraction harmonieuse des différentes parties du cœur (oreillettes; ventricules).

CONSEIL GENETIQUE

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

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci

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

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

CONSEILLER GENETIQUE

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

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

CONSULTATIONS SPECIALISEES

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

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

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

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).

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 PREIMPLANTATOIRE

Le diagnostic préimplantatoire est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée.

Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de grossesse), l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

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

DIAGNOSTIC PRENATAL

Le diagnostic prénatal (DPN) permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une particulière gravité". L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus et qu'elle pose

la question de l'interruption de grossesse.

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

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

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.

DISQUE OU STRIE Z

Le disque ou strie Z est une structure de la myofibrille, visible au microscope, qui délimite deux sarcomères. Par définition la portion de myofibrilles située entre deux stries Z s'appelle un sarcomère.

DOMINANT(E)

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

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

DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES

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



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

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.

DYSARTHRIE

La dysarthrie est une difficulté à articuler quand on parle (rythme de parole saccadé, élocution difficile...).

DYSPHAGIE

La **dysphagie** est une difficulté pour avaler se manifestant par une sensation de gêne ou de blocage de la progression des aliments dans l'œsophage.

DYSPHONIE

La dysphonie est une modification de la voix portant sur son timbre ou son intensité (enrouement, voix cassée...).

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.

ENREGISTREMENTS POLYGRAPHIQUES DU SOMMEIL

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.

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

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...).

ENZYMES MUSCULAIRES

Enzymes musculaires voir "dosage des enzymes musculaires"

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.

ÉTUDE ELECTROPHYSIOLOGIQUE

L'**études électrophysiologique** du muscle est un examen médical qui permet enregistrer l'activité électrique d'un muscle (électromyogramme) ou d'un nerf (étude des vitesses de conduction).

Il consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. 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). Cet examen 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.

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

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.

EXPLORATION DU FAISCEAU DE HIS **L'exploration du faisceau de His**

(ou exploration électro-physiologique) est un examen cardiaque plus approfondi que l'électrocardiogramme, qui mesure les temps de conduction de l'influx électrique entre les différentes parties du cœur.

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES **RESPIRATOIRES**

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

>>> [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies](#)

[neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

FAUSSE ROUTE

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

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.

FILAMENTS INTERMÉDIAIRES

Les **filaments intermédiaires** sont des protéines appartenant au cytosquelette. Le cytosquelette est un réseau fibreux, de nature protéique, qui sert à maintenir la forme de la cellule et intervient dans les transports cellulaires, les déplacements de la cellule et au cours de la division cellulaire.

FLEXUM

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

GAZ DU SANG

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

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

GENE

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

GENE CANDIDAT

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

GENETICIEN CLINICIEN

Le **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.

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.

HYPOVENTILATION ALVEOLAIRE

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

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

IMAGERIE MEDICALE

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

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

IMAGERIE MUSCULAIRE

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

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

IMMUNOCYTOCHIMIE
IMMUNOHISTOCHEMIE

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

INCIDENCE

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

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 (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) 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.

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 et à l'absorption des aliments dans la circulation sanguine.

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

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

IRM

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

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

KINESITHERAPIE

La **kinésithérapie** (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

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME
La majoration pour la vie autonome est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.
WEB www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations
WEB www.caf.fr > Les prestations

MALADIE GENETIQUE
Les maladies (d'origine) génétiques sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le

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

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

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

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

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

MICROSCOPIE ELECTRONIQUE
La microscopie électronique est une technique qui repose sur

l'utilisation d'un faisceau d'électron afin d'examiner de tout petits objets. Elle permet d'avoir un meilleur agrandissement (et donc de voir des objets plus petits) qu'un microscope traditionnel (microscope optique) qui, lui, utilise un faisceau de lumière.

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

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

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

MUSCLES AXIAUX
Les muscles axiaux sont les muscles situés le long de l'axe du corps humain qu'est la colonne vertébrale.
>>> [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

MUSCLES BULBAIRES
Les muscles bulbaires sont des muscles commandés par une région du système nerveux située dans le bulbe rachidien (entre le cerveau et la moelle épinière) : ce sont les muscles de la gorge, de la langue, des joues et des lèvres.
>>> [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

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 tissu (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

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

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

MYOFIBRILLE

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

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

MYOLOGIE

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

NOSOLOGIE

La **nosologie** est une branche de la médecine qui classe les maladies en fonction de leurs caractéristiques.

OCCCLUSION INTESTINALE

Une **occlusion intestinale** est une interruption du transit intestinal. Elle se manifeste par des douleurs abdominales, des vomissements et un ventre plus ou moins ballonné.

ŒSOPHAGE

L'**œsophage** est le conduit souple par lequel passe la nourriture, de l'arrière de la bouche (pharynx) à l'estomac. Le muscle lisse de sa paroi en se contractant permet la progression des aliments.

ORTHOPHONIE

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

OSTÉOPOROSE

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).

PIED EQUIN

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

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

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

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

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

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

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 > [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 > [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.

PROTEINE CHAPERONNE

Une **protéine chaperonne** est une protéine dont la fonction est de permettre aux protéines en cours de synthèse de prendre leur forme dans l'espace (repliement tridimensionnel adéquat). Beaucoup de protéines chaperonnes sont des protéines dites "de choc thermique" (Heat shock proteins: Hsp), car ce sont des protéines exprimées, notamment, en réponse à des variations de température. La structure des protéines est en effet sensible à la chaleur : elles se dénaturent et perdent leur action biologique. Le rôle des protéines chaperonnes est de prévenir les dommages potentiellement causés par la chaleur sur la structure des protéines.

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-OBSTRUCTION INTESTINALE

Une **pseudo-obstruction intestinale** est un arrêt du transit intestinal pour lequel aucun obstacle n'est mis en évidence/retrouvé. Elle se manifeste par des douleurs abdominales, nausées, vomissements, constipation et/ou diarrhée.

RECESSIF(VE)

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

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

REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN

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

REGISTRES DE PATIENTS

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

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.

SARCOMERE

Un **sarcomère** est l'élément constitutif de base des myofibrilles, structure cellulaire responsable de la contraction des fibres musculaires. La répétition des

sarcomères dessine, tout le long de la myofibrille, une striation régulière, visible au microscope.

Chaque sarcomère est délimité par deux stries (disques) Z et est formé, notamment, par des filaments (myofilaments) protéiques fins (actine) et épais (myosine). La contraction des sarcomères se fait par glissement des myofilaments les uns le long des autres. Il en résulte la contraction des myofibrilles et celle de la cellule musculaire.

>>> **Le muscle squelettique**, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003

SCANNER

Le **scanner** ou tomographie par ordinateur 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.

SCAPULO-PERONIER(E)

Désigne ce qui concerne la région des épaules et des omoplates (scapulo-) et la région des jambes (péronier(e)).

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 de 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.

SPORADIQUE

Une maladie sporadique est une maladie qui touche quelques personnes de façon éparse, par opposition aux maladies qui sévissent de façon constante dans une région (maladies endémiques) ou aux maladies qui touchent en même temps un grand nombre d'individus (maladies épidémiques) ou encore aux maladies qui touchent plusieurs membres d'une même famille (maladies génétiques héréditaires).

STEPPAGE

Le **steppage** est un trouble de la marche dû à la faiblesse des muscles de la jambe censée assurer l'élévation de la pointe du pied. Ne pouvant relever correctement le pied, les personnes sont obligées lorsqu'elles marchent - en particulier sur des sols inégaux - de lever haut jambes et genoux pour éviter que la pointe du pied tombant n'accroche le sol et risque d'entraîner une chute.

STRIE OU DISQUE Z

Le disque ou **strie Z** est une structure de la myofibrille, visible au microscope, qui délimite deux sarcomères. Par définition la portion de myofibrilles située entre deux stries Z s'appelle un sarcomère.

SYMPTOMATIQUE

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

SYMPTOME

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

SYNDROME

Un syndrome est un terme médical qui désigne un ensemble de manifestations (symptômes et signes) caractérisant une situation/un état pathologique sans en préjuger de la cause.

SYNDROME DE LA COLONNE RAIDE (RIGID SPINE SYNDROME)

Le **syndrome de la colonne raide** (Rigid Spine Syndrome) est dû à des rétractions des muscles situés le long de la colonne vertébrale (les muscles paravertébraux). Il se manifeste par une raideur du dos

qui empêche de se pencher en avant en arrondissant le dos, de toucher le sol avec ses mains et/ou d'amener son menton sur la poitrine.

SYNDROME SCAPULO-PÉRONIER

Un syndrome scapulo-péronier est un ensemble de manifestations musculaires (amyotrophie, perte de force) qui touchent les régions des épaules et des omoplates (scapulo-) et des jambes (péronier). Certains sont dus à des atteintes des neurones (amyotrophie spinale scapulo-péronière, neuropathie scapulo-péronière), d'autres à celles des fibres musculaires (myopathie scapulo-péronière).

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 GÉNÉTIQUE

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

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

TESTING MUSCULAIRE MANUEL

Le **testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction musculaire de tel ou tel groupe musculaire dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

TESTING MUSCULAIRE QUANTIFIÉ

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

Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux

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

TISSU NODAL

Le **tissu nodal** du cœur est le tissu qui génère le rythme de contraction du cœur (nœud sinusal) et transmet l'influx nerveux dans le cœur. Il assure ainsi l'enchaînement harmonieux de la contraction des différentes parties du cœur (oreillettes, ventricules)..

TOUX ASSISTÉE

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

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

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

TRACHEOTOMIE

La trachéotomie est un orifice créé chirurgicalement à la partie basse du cou, dans lequel est placé un petit tube (la canule de trachéotomie) qui permet de faire entrer de l'air dans les poumons, directement par la trachée; sans passer par les voies aériennes supérieures (nez, gorge, arrière gorge)

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

TRANSIT

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

TRANSLATIONNELLE

La **recherche translationnelle** est un mode d'organisation de la recherche qui vise à mettre en

œuvre le plus efficacement possible les découvertes les plus récentes dans la prise en charge des patients. Elle nécessite une collaboration renforcée entre les chercheurs en recherche fondamentale (biologie, génétique, ...), les cliniciens qui organisent le suivi des patients et les professionnels de l'industrie pharmaceutique.

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