

Dystrophies musculaires congénitales

sommaire

Qu'est-ce qu'une DMC ?

→ page 2

Quelles sont les atteintes possibles ?

→ page 6

Portraits-robots : à chaque groupe ses spécificités

→ page 10

Comment la soigner ?

→ page 12

Aider mon enfant à bien grandir

→ page 16

Vivre avec la maladie

→ page 20

Les dystrophies musculaires congénitales (ou DMC) sont des maladies rares d'origine génétique qui touchent les hommes et les femmes. Précoces, leurs premiers signes sont fréquemment observés avant l'âge de la marche, notamment une faiblesse musculaire chez le nourrisson (hypotonie), des acquisitions motrices tardives (tenue de la tête, station assise, déplacements...), des déformations orthopédiques (scoliose...) et très souvent des difficultés respiratoires et d'alimentation. Leurs manifestations et leur évolution sont très variables, allant d'une fatigabilité et une faiblesse musculaire légères à des formes où la marche n'est jamais atteinte, avec ou sans complications cardiaques et/ou neurologiques.

MAIS AUSSI...

Pratique

Expérimenter pour grandir : plan d'action anti-chutes, Fablab... des astuces pour gagner en autonomie, pour les tout-petits comme les plus âgés.

Conseils

Pause ludique : découvrez des jeux de motricité à faire à la maison avec votre enfant – l'auto-rééducation en s'amusant !



Qu'est-ce qu'une DMC?

Les dystrophies musculaires congénitales constituent un large groupe de maladies rares, d'origine génétique. Une vingtaine de formes sont actuellement identifiées, réparties en six groupes. Présentation de leur carte d'identité respective.

© Adobe Stock

Plusieurs formes de DMC

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) forment un grand groupe de maladies très diverses. De gravité variable, elles peuvent toucher à la fois les muscles volontaires, c'est-à-dire contrôlés par la volonté (muscles des bras, des jambes, du tronc...), et involontaires (muscles lisses responsables du transit intestinal, cœur...). Elles atteignent de façon prédominante les muscles des membres et du tronc, mais peuvent aussi plus rarement en impacter d'autres comme ceux du visage.

Le fruit du hasard

Les DMC sont des maladies génétiques dues au brassage des gènes. Elles ne sont ni contagieuses ni dues à des facteurs externes particuliers. On connaît à présent près de 40 gènes impliqués dans les DMC, mais il en reste encore à identifier. Ces gènes codent pour des protéines impliquées principalement dans le maintien et la solidité de la fibre musculaire au fil des cycles de «contraction-relaxation» de sa structure. Lorsqu'à cause d'une mutation génétique une de ces protéines est absente ou ne fonctionne pas correctement, les fibres musculaires sont plus fragiles, moins fortes et se cassent plus facilement. Elles disparaissent et sont remplacées par des tissus

Diagnostic incertain : il faut persévérer

L'examen clinique, la biopsie musculaire et l'analyse génétique sont les trois outils habituels qui permettent d'orienter le diagnostic et d'avoir la certitude qu'il s'agit bien d'une DMC. Cependant, il arrive qu'ils ne suffisent pas, par exemple si l'anomalie sur le gène possiblement responsable n'est pas identifiée par l'analyse génétique et que des études complémentaires (immunohistochimie...) ne révèlent pas non plus d'anomalies spécifiques. Dans ce cas, les médecins peuvent parler de DMC «d'origine non déterminée».

Mais la recherche progresse sans cesse, notamment sur les connaissances génétiques. L'identification de l'anomalie génétique peut ainsi se faire dans un second temps, même bien plus tard ! C'est crucial pour anticiper les éventuelles complications, personnaliser la prise en charge, et bénéficier de toutes les avancées thérapeutiques, en particulier des futures thérapies géniques.

LES DMC EN SIX GROUPES

Collagénopathies : DMC de type Ullrich (type 1 et 2), liée aux gènes (*COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*) impliqués dans la formation du collagène VI, qui participe à la stabilité structurelle et mécanique du tissu musculaire.

Mérosinopathies primaires : DMC de type 1A, due à un déficit de la protéine mérosine qui permet un lien entre la membrane de la fibre musculaire et la matrice extracellulaire (gène *LAMA2*).

Alpha-dystroglycanopathies : syndrome de Walker-Warburg, syndrome muscle-œil-cerveau (MEB), DMC de type Fukuyama (DMCF). Elles sont liées à des défauts de fonctionnement de la protéine alpha-dystroglycane qui joue un rôle important dans le maintien de la membrane de la fibre musculaire. À l'heure actuelle, près d'une vingtaine de gènes en cause ont été identifiés dans ce groupe.

Laminopathies : dues à des mutations du gène *LMNA* codant pour les protéines lamine A et C.

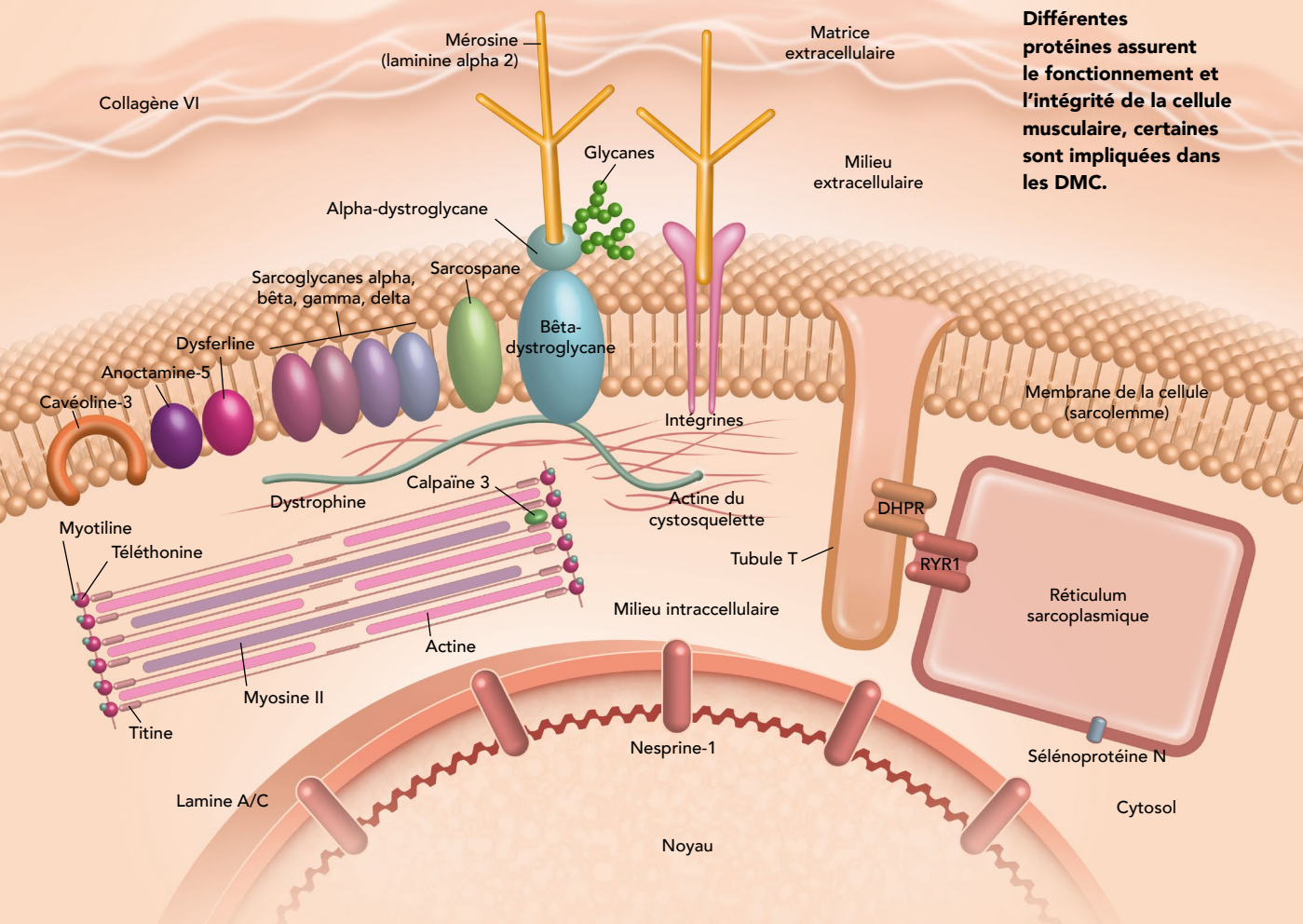
Sélinopathies : aussi connues sous le nom de DMC liées à *SEPN1* (gène actuellement appelé *SELENOM*), elles sont dues à des anomalies de la sélinoprotéine N1.

Autres DMC : ces dernières années on a décrit des formes de DMC très rares et encore non classifiées, comme les DMC liées aux gènes *CHKB* (DMC mégaconiale), *RYR1*, *SYNE1*, *TRIP4*...

LES MUSCLES, MAIS PAS SEULEMENT

Parmi les DMC, on distingue généralement deux groupes : les formes dites « purement musculaires », où seuls les muscles sont touchés, et celles qui atteignent le muscle et le cerveau, et quelquefois les yeux.

Différentes protéines assurent le fonctionnement et l'intégrité de la cellule musculaire, certaines sont impliquées dans les DMC.



cicatriciels et grasseyés entraînant une perte de souplesse à l'origine de rétractions articulaires et d'une atrophie du muscle.

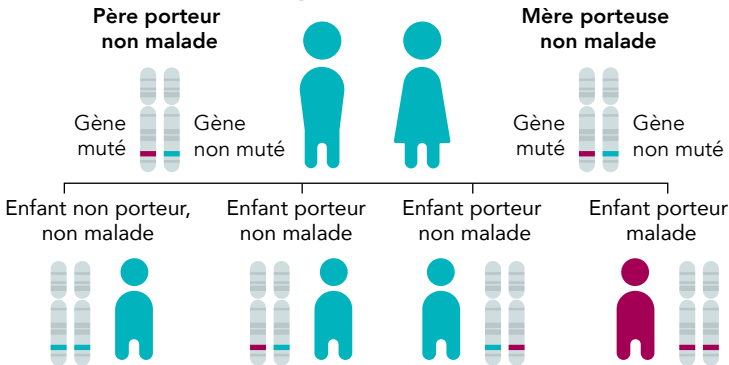
Qui peut se transmettre

Chaque individu possède dans ses cellules un ensemble de chromosomes, mais aussi une copie de cet ensemble qui est légèrement différente du premier set. C'est pourquoi, pour un gène porté sur un chromosome du premier set, il existe une version soit identique soit quelque peu modifiée de ce gène. Nous portons donc tous deux copies, appelées allèles, de chaque gène, chacune héritée de l'un de nos parents et que nous transmettrons à nos enfants. Dans les DMC, en fonction du type, une mutation génétique doit être présente sur une ou les deux copies du gène en cause pour que la maladie se manifeste. On parle de transmission autosomique dominante dans le premier cas et récessive dans le deuxième.

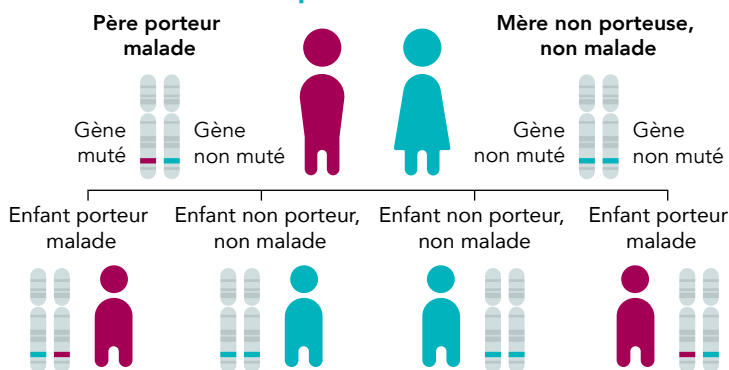
Certaines formes de DMC, comme la DMC de type Ullrich, peuvent même se transmettre selon les deux modes : une seule copie mutée sera suffisante pour qu'une personne soit malade dans certains cas, tandis que des mutations sur les deux copies seront nécessaires dans d'autres. Concrètement, si vous êtes les parents d'un enfant atteint d'une DMC à transmission récessive (alpha-dystroglycanopathies, gènes *LAMA2*, *SEPN1* ou *SELENON*, et une partie des DMC liées au collagène VI) et que vous portez tous les deux la mutation en cause sur un seul allèle sans être malade, vos autres enfants (quel que soit le sexe) issus de la même union auront un risque de 25 % d'être atteints de cette maladie. Si vous êtes vous-même atteint d'une DMC à transmission dominante, et que votre partenaire n'est pas affecté, vos enfants auront un risque de 50 % d'être touchés par la maladie.

La majorité des patients atteints d'une DMC de type Ullrich (gènes *COL6A1*, *A2* ou *A3*) et ceux atteints de laminopathies congénitales (gène *LMNA*) présentent des mutations dites dominantes, la plupart du temps arrivées pour la première fois chez l'enfant (aussi appelées mutations «de novo» ou mutations spontanées). La consultation de conseil génétique, réalisée dans la plupart des centres spécialisés dans les maladies neuromusculaires et dans certains centres hospitaliers, permet de parler avec un généticien ou un conseiller en génétique du risque de transmission de la maladie, selon ses caractéristiques génétiques, notamment lorsque l'on envisage une nouvelle grossesse.

Transmission autosomique récessive



Transmission autosomique dominante



Des signes dès la naissance... ou presque

Les dystrophies musculaires «congénitales» sont qualifiées ainsi car la maladie est présente dès la naissance, que ses manifestations soient apparentes ou pas à ce moment-là. Les premiers signes de la maladie sont apparents la plupart du temps dès la naissance, voire avant, mais ils peuvent également apparaître des semaines ou des mois plus tard. Quoi qu'il en soit, pour être

considérée comme une DMC, la maladie doit se déclarer avant l'âge de deux ans, et dans la grande majorité des cas, elle est visible avant le premier anniversaire et toujours avant l'acquisition de la marche.

Au-delà du nom, des caractéristiques à retenir

Poser un nom de maladie sur les manifestations cliniques est une façon pratique et nécessaire de regrouper les patients au sein de groupes connus et ainsi de mieux les comprendre. Mais au-delà, quel que soit son nom, votre maladie est avant tout définie par l'âge de début des symptômes (plus elle est précoce, plus elle pourra avoir d'impact sur la santé), son évolution (lente ou rapide, elle déterminera la prise en charge), l'atteinte de tel ou tel organe (cerveau, œil, cœur...) et le ou les gènes en cause (important pour le pronostic, l'anticipation des changements de la maladie, le conseil génétique et l'éligibilité pour les traitements à l'étude).

Des maladies « ultra-rares »

Il est difficile de donner des chiffres précis sur le nombre de personnes concernées par les DMC, notamment dû au manque de registres les recensant précisément. Mais on estime que les DMC dans leur ensemble touchent environ 1 enfant sur 100 000. En France, les collagénopathies, les mérosinopathies et les alpha-dystroglycanopathies sont les plus rencontrées. Chaque forme de DMC est bien plus rare que cette fréquence générale et concerne moins d'une personne sur un million, soit seulement quelques dizaines de personnes, voire moins en France. On parle dans ce cas de maladies ultra-rares (moins d'une personne touchée sur 50 000). Par exemple, en France, on estime qu'il y aurait moins de 400 malades atteints de DMC, dont chaque forme plus fréquente (collagénopathies, mérosinopathies et alpha-dystroglycanopathies) constitue un peu moins d'un tiers, les autres (laminopathies, sélénopathies et autres DMC) étant beaucoup plus rares.



À SAVOIR


DISTINGUER LA MYOPATHIE DE BETHLEM ET LA DMC DE TYPE ULLRICH

La myopathie de Bethlem et la DMC de type Ullrich sont dues, toutes deux, à des mutations des gènes du collagène VI. La DMC de type Ullrich serait la forme la plus précoce, sévère et progressive des myopathies liées au collagène VI, tandis que la myopathie de Bethlem ne donne pas d'atteinte majeure de la fonction respiratoire ou motrice avant l'âge adulte. Depuis 2018 et le remaniement de la classification des dystrophies musculaires des ceintures (ou LGMD, pour *Limb-Girdle Muscular Dystrophy*), la myopathie de Bethlem a été intégrée au sein des LGMD, sous le nom de LGMD R22 (forme récessive) et LGMD D5 (forme dominante).

Les DMC dues à des mutations des gènes du collagène VI (mais aussi de beaucoup d'autres gènes) ont un spectre de sévérité en continuité avec celui des LGMD. Ces deux groupes font partie d'un continuum clinique formé de maladies responsables de faiblesses musculaires évolutives dues à une atrophie progressive des muscles qui subissent des cycles de dégénérescence et régénération anormaux. Tandis que les DMC commencent avant l'âge de la marche, les LGMD se manifestent après son acquisition, sont en général moins sévères et évoluent plus lentement ou plus tardivement.

On estime
que les DMC
touchent
un enfant sur
100 000

Quelles sont les atteintes possibles ?



© Adobe Stock

Relativement peu évolutives, les DMC ne suivent pas toutes pour autant la même trajectoire ni le même rythme. Dans ce cas, comment anticiper son parcours avec la maladie? Voici quelques caractéristiques communes pour vous permettre de mieux appréhender les étapes à venir.

Les débuts

Les premiers signes de la maladie peuvent être visibles dès la naissance de votre enfant, mais ils peuvent aussi se révéler à tout moment au cours de ses deux premières années de vie, cependant toujours avant l'acquisition éventuelle de la marche. L'hypotonie dans l'enfance est constante dans les DMC; votre bébé peut alors donner l'impression que ses muscles sont mous et trop souples. Il pourra avoir des difficultés à soutenir ou soulever sa tête ou le haut du corps,

ne pas réussir à se maintenir assis sans aide ou encore avoir du mal à se retourner sur le ventre. Les signes cliniques sont donc très précoces et les patients vivent très tôt avec les conséquences de la maladie. Mais comme elle est lentement évolutive dans la majorité des cas, agir tôt permet d'en améliorer le cours de façon notable.

Muscles et motricité

L'atteinte des muscles est toujours présente quelle que soit la forme de DMC, et varie selon les individus, avec des conséquences sur la motricité.

Classiquement et le plus souvent, les DMC ont un retentissement important sur l'autonomie motrice. Chez les très jeunes, l'enfant manque de tonus musculaire (hypotonie), il bouge peu, ne tient pas dans certaines positions et son développement moteur peut être retardé (premier «retourné sur le dos», tenue de la position assise, acquisition de la marche...). Les

difficultés motrices éventuelles sont variables : l'acquisition de la marche n'est pas toujours possible, mais lorsque c'est le cas, elle peut être conservée longtemps, voire toute la vie dans des cas exceptionnels. La mobilité des bras, des mains... peut, selon les personnes, rester limitée comme demeurer tout à fait bonne.

Les muscles du tronc (thorax, dos, abdomen et bassin) et du cou sont constamment touchés. Leur atteinte n'est pas nécessairement corrélée à celle des muscles des membres et peut entraîner des difficultés respiratoires, des déformations du dos (scoliose, lordose...), un syndrome de la tête tombante... Dans l'ensemble, les malades se sentent faibles et se fatiguent rapidement.

Des modifications du squelette

On parle souvent de système « musculosquelettique », car les muscles et le squelette sont intimement liés. Un déséquilibre ou des anomalies de l'un ont souvent des conséquences sur l'autre, dues notamment aux interactions mécaniques des deux. L'atteinte musculaire dans les DMC impacte donc le squelette : l'affaiblissement de certains muscles plus que d'autres entraîne de nouvelles contraintes sur le squelette, qui modifient souvent la posture. En pratique ? L'atrophie de certains muscles entraîne très souvent un raccourcissement (on parle de rétraction) permanent d'autres muscles et tendons qui « tirent » et « figent » les membres (mains, pieds, jambes...) dans une position articulaire anormale. Ces troubles orthopédiques (déformations des pieds et de la colonne vertébrale, luxation de hanche...) sont la conséquence directe de la faiblesse musculaire précoce, qui peut se manifester parfois avant même la naissance.

Par exemple, des déformations progressives de la colonne vertébrale (scoliose, cyphose, lordose) sont fréquentes dans les DMC. Et elles majorent en retour les difficultés motrices.



Vous avez la main

Comme pour toutes les maladies précoces de l'enfant, les parents ont très tôt beaucoup à assumer. Cela peut leur donner le sentiment d'être submergés, en particulier lorsque l'annonce du diagnostic vient de tomber.

Comme parents, vous pouvez vous demander :

« et maintenant, que faire ? ». Il est important de s'engager rapidement dans la lutte contre la progression et surtout les conséquences de la DMC grâce aux soins quotidiens de votre enfant. Car cet investissement, même s'il est souvent lourd, est essentiel pour limiter l'impact de la maladie sur son quotidien et soutenir son avenir. Pour vous aider à faire les premiers pas de ce nouveau parcours de vie, voici une checklist non exhaustive des actions que vous pouvez entreprendre dès maintenant :

1- RENSEIGNEZ-VOUS

Pour prévoir et anticiper, il faut connaître. En apprendre sur la maladie aide à prendre la main sur la situation, à diminuer l'anxiété et permet de délimiter un cadre d'action. Avec discernement, toutes les sources sont utiles, et les informations délivrées par les associations de malades dédiées aux DMC ou aux myopathies en général, comme l'AFM-Téléthon, peuvent vous donner une bonne base.

2- POSEZ DES QUESTIONS AUX PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Dès que vous en sentez le besoin, notamment par rapport à votre compréhension de la maladie, validez vos acquis et/ou éclairez ce qui est encore obscur en discutant avec les médecins, kinés, etc., lors des consultations pour votre enfant. Il n'y a pas de mauvaise question, et mieux vaut confirmer une évidence que de repartir avec des doutes. Les professionnels de santé sont aussi là pour ça.

3- PLANIFIEZ

Votre enfant aura besoin très tôt (souvent dès les premiers mois) d'une prise en charge adaptée et régulière pour lutter contre les effets de la maladie. Même si les médecins de la consultation spécialisée vous accompagnent dans cette démarche, établir un planning et un calendrier des examens et séances de soins à réaliser sur l'année peut vous aider à prendre du recul et mieux gérer les impératifs médicaux.

Cerveau

Certaines formes peuvent entraîner une atteinte cognitive. Cela peut être de simples difficultés d'apprentissage, mais aussi parfois une déficience intellectuelle sévère. Des patients souffrent également de crises d'épilepsie d'amplieurs variables, pouvant débuter très tôt dans l'enfance. Ces troubles sont souvent, mais pas toujours, causés par des anomalies cérébrales (en particulier des malformations du cervelet et du cortex...) dues à la maladie.

Cœur

Le cœur est un muscle et il peut donc aussi être impacté par la maladie, notamment dans les laminopathies et les alpha-dystroglycanopathies. Sa capacité à propulser le sang dans l'organisme peut être affaiblie, entraînant une

oxygénation insuffisante du corps. Cette insuffisance cardiaque peut se manifester par des essoufflements anormaux, une fatigue excessive... Certains patients pourront avoir des anomalies du rythme cardiaque où le cœur bat trop vite, trop doucement ou de façon irrégulière. Cela peut être bénin et/ou passer inaperçu, ou provoquer d'autres troubles (hypertension artérielle, hypotension...). Ces troubles peuvent aller également jusqu'à une insuffisance cardiaque, voire, en l'absence de traitement, à un arrêt du cœur, notamment dans les laminopathies.

Poumons

Les poumons eux-mêmes ne sont jamais atteints dans les DMC, mais l'affaiblissement possible des muscles qui servent à respirer et à tousser (diaphragme, abdominaux, intercostaux...) et les déformations de la colonne vertébrale (scoliose, cyphose...) peuvent réduire la capacité respiratoire. Toutes les formes de DMC sont potentiellement concernées. Les patients atteints de mérosinopathies, de collagénopathies ou de sélénopathies en particulier peuvent avoir de façon précoce une insuffisance respiratoire, qui provoque une accumulation de dioxyde de carbone (CO₂) dans le sang et un déficit en oxygène. Ses signes sont souvent subtils, mais peuvent être repérés et signalés au médecin (somnolence accrue dans la journée, maux de tête au réveil, manque d'appétit, infections respiratoires répétées...).

Les douleurs

La douleur n'est pas un symptôme très reconnu chez les enfants atteints de DMC. Elle peut être une conséquence de l'enraidissement des muscles et des articulations. Les rétractions, le manque de mouvements et les positions statiques (positionnement au fauteuil, immobilité la nuit...), l'affaiblissement des muscles, les scolioses, les problèmes de transit (notamment la constipation fréquente en particulier chez les personnes qui ne marchent pas)... sont autant d'origines possibles de douleurs.



Essoufflement : un signe possible de problème cardiaque

« Vers l'âge de 20 ans, je me suis un jour sentie vraiment très essoufflée avec des difficultés constantes pour marcher. On était en hiver, il faisait très froid, c'était une période stressante à cause des partiels à la fac... Au bout de deux semaines sans amélioration, j'ai consulté une cardiologue qui a été très réactive et m'a tout de suite programmé des examens. Le jour même où je les ai passés, elle m'a appelé pour me dire que j'avais des troubles du rythme et que je devais me faire poser un défibrillateur. Ça m'a fait très peur sur le moment... Aujourd'hui, l'appareil est posé et tout est stable, mais c'est vrai que c'est contraignant. Par exemple, il faut savoir que tous les aimants extérieurs peuvent perturber l'appareil, il faut donc faire attention à ne pas laisser traîner AirPods, téléphones, ou encore certains vêtements avec des boutons magnétiques, à côté du défibrillateur pour ne pas le faire sonner ou le dérégler. »



Le visage et l'alimentation

Moins fréquente, mais possible, une faiblesse des muscles du visage et de la région du cou peut entraîner entre autres des problèmes de déglutition (dysphagie) avec des risques de fausses routes (qu'on appelle aussi « avaler de travers »). Une alimentation perturbée peut avoir plusieurs causes, telles que l'état musculaire général, la fatigue ou l'atteinte des autres organes, dont ceux du système digestif. La qualité de vie en est souvent grandement affectée, et certains malades peuvent être fortement dénutris en l'absence de prise en charge nutritionnelle adaptée, avec une dégradation de l'état de santé général, une détresse psychologique (perte d'intérêt et de motivation, anxiété, isolement, etc.)... Mais ce n'est pas toujours une question d'alimentation : une fatigue aggravée associée à une perte de poids rapide peuvent avoir une origine respiratoire.



BESOIN D'AIDE ?

l'AFM-Téléthon vous accompagne!

- Définition de vos besoins, demande de prestation à la MDPH, recherche d'aides humaines, démarches d'accès à l'emploi, d'adaptation du poste de travail..., les **Référents parcours de santé (RPS)** du réseau des Services régionaux de l'AFM-Téléthon vous écoutent et peuvent vous aider à trouver des solutions adaptées à votre situation.

Ce sont des professionnels qui maîtrisent les démarches administratives et connaissent bien l'impact de la maladie au quotidien. Pensez à faire appel à eux!

- Les Délégations départementales de l'AFM-Téléthon rassemblent des personnes concernées par la maladie qui peuvent vous aider aussi à faire face à vos questions et problématiques.

**Contact : 0 800 35 36 37
ou www.afm-telethon.fr,
rubrique « vivre avec la maladie »**

L'espérance de vie est-elle affectée?

Pour la plupart, et hors complications graves, les DMC n'impactent pas l'espérance de vie. Cependant, personne ne peut prédire comment la maladie évoluera et la variabilité est grande d'une personne à l'autre en fonction du type de DMC, de sa sévérité, de sa vitesse d'évolution, de l'efficacité et de la rapidité de mise en place de la prise en charge, mais aussi de facteurs intrinsèques (et imprévisibles) propres à chacun. Des décès prématurés sont possibles lorsque le cerveau, le cœur et/ou les capacités respiratoires sont atteints (alpha-dystroglycanopathies et laminopathies en particulier), mais ce n'est pas systématique.

PORTRAITS-ROBOTS

À chaque groupe ses spécificités

La variation clinique entre les six grands groupes de DMC est grande, mais aussi dans chacun d'eux. Une description discriminante pour chaque maladie est difficile tant elles se ressemblent parfois. Tour d'horizon des caractéristiques fréquemment rencontrées au sein d'un même groupe.

À RETENIR

Chaque patient est unique et suit sa propre trajectoire. Le futur d'une personne atteinte peut être estimé et anticipé en fonction des observations faites sur d'autres patients. C'est d'ailleurs l'objectif des études d'histoire naturelle, qui suivent des groupes de patients atteints d'une maladie pour mieux en comprendre l'évolution et les caractéristiques. Mais, quelle que soit la DMC, il est impossible de prédire exactement la progression des manifestations actuelles ou l'apparition éventuelle de symptômes supplémentaires.

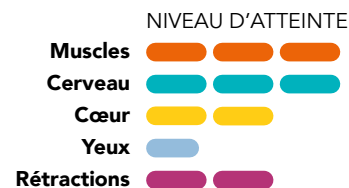
Mérosinopathies

- Les manifestations de la DMC de type 1A dépendent en partie de l'importance du déficit en mérosine, la protéine en cause.
- Un déficit complet se traduit en général par une faiblesse et une atrophie musculaires marquées et des rétractions diffuses. L'enfant n'acquiert pas la marche autonome.
- Lorsque le déficit en protéine est partiel, le début de la maladie peut être plus tardif et l'acquisition de la marche possible.
- Le cours de la maladie ne peut cependant pas être complètement prédit par la quantité de protéine produite.
- L'atteinte cardiaque est rare. Une atteinte cognitive et des crises d'épilepsie sont possibles chez un petit pourcentage de patients.



Alpha-dystroglycanopathies

- Ce groupe forme un ensemble extrêmement hétérogène, comprenant principalement des DMC où l'atteinte musculaire est associée avec **une atteinte du cerveau**, soit sous forme d'une malformation plus ou moins sévère, soit sous forme d'une déficience intellectuelle avec ou sans épilepsie. Dans certains cas, l'atteinte du muscle est seule présente.
- Leur progression est difficile à prévoir et la connaissance du gène et de la mutation en cause est importante pour préjuger de l'état de santé futur.
- Parmi les formes les plus sévères, les syndromes de Walker-Warburg (WWS) et muscle-œil-cerveau (MEB) et la dystrophie musculaire de Fukuyama (DMCF) se traduisent par différents degrés d'anomalies du cerveau et des yeux, en plus de l'atteinte musculaire.



Collagénopathies

- Synonyme désormais uniquement de dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich, ce type de DMC se manifeste par une faiblesse musculaire, souvent dès la naissance. Dans la majorité des cas, les enfants n'acquièrent pas la marche autonome.
- Les rétractions se situent plutôt au niveau des coudes, des genoux et du tronc.
- **Une grande souplesse des articulations du poignet et des doigts** (on parle d'hyperlaxité) est souvent présente et caractéristique de cette maladie. La luxation de la hanche est fréquente.
- Les enfants peuvent avoir des difficultés respiratoires importantes avant l'adolescence. Le cœur et le cerveau ne sont en général pas atteints.

NIVEAU D'ATTEINTE



Sélinopathies

- Aussi appelées syndrome de la colonne raide, « rigid spine syndrome » en anglais, cette myopathie présente des signes assez homogènes.
- **Les patients ont de plus en plus de mal à fléchir le tronc** (enraidissement du rachis caractéristique). Ils développent des déformations de la colonne vertébrale (scoliose...) qui peuvent, en comprimant le thorax ou par une faiblesse associée du diaphragme, entraîner des difficultés respiratoires. Ces dernières concernent une immense majorité des patients avant l'âge adulte, nécessitant pour la plupart une ventilation assistée nocturne.
- Les rétractions se situent plutôt au niveau des chevilles.
- La marche sans aide est habituellement conservée à l'âge adulte. Il n'y a pas d'atteinte cognitive.

NIVEAU D'ATTEINTE



Laminopathies

- **Les atteintes cardiaques (arythmie, cardiomyopathie dilatée...)** sont plus fréquentes dans ce groupe de DMC que dans tout autre. La faiblesse musculaire précède souvent l'atteinte cardiaque pendant plusieurs années.
- Les muscles dits « axiaux » (proches du tronc) sont couramment les plus touchés, d'où une raideur de la colonne vertébrale. **Une faiblesse des muscles du cou** progressive, souvent après l'acquisition de la marche, peut empêcher certains de maintenir leur tête (syndrome de la tête tombante).
- Les rétractions sont presque toujours présentes, d'abord aux chevilles, et, au fil de l'évolution, aussi au niveau des hanches, des genoux puis des coudes.
- Des difficultés respiratoires peuvent s'installer rapidement, surtout après la perte de la marche.
- Les capacités cognitives ne sont pas impactées.

NIVEAU D'ATTEINTE



Autres DMC

- Dans ce groupe de maladies « non classées » presque plus qu'ailleurs, il n'y a **pas de malade type**. La sévérité varie d'une atteinte presque uniquement musculosquelettique (faiblesse des membres ou du tronc et déformations articulaires) à des formes avec également un retard du développement, des troubles cognitifs (difficultés d'apprentissage, autisme...), des épilepsies... avec ou sans anomalies structurales cérébrales associées.
- On peut aussi y rencontrer des difficultés à avaler, des difficultés respiratoires, des anomalies cardiaques...
- Le cours de la maladie est presque impossible à prédire ; il dépend de la mutation en cause.

NIVEAU D'ATTEINTE

Variable





Comment la soigner?

Bien que les traitements curatifs soient encore à l'étude, il est tout à fait possible dès aujourd'hui de limiter les conséquences et la progression de la maladie, et d'améliorer les perspectives et le confort des malades grâce à une prise en charge adaptée.

Anticiper est essentiel

Un suivi médical régulier est fondamental pour ajuster aussi rapidement que possible la prise en charge lorsque la maladie évolue et que des complications apparaissent. Dès la petite enfance, il faudra s'assurer de bien venir à tous les rendez-vous médicaux nécessaires, d'un à quatre par an en général. Plus les difficultés sont prises en compte tôt, meilleures seront les chances de les contrer.

Des traitements symptomatiques

À l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement permettant de guérir d'une DMC. Diverses approches sont à l'étude (thérapie génique, pharmacologie, corticoïdes...) et les avancées dans d'autres dystrophies musculaires telles que la myopathie de Duchenne ou les LGMD donnent espoir de voir ces thérapies devenir accessibles dans les DMC. En attendant, les

traitements symptomatiques, qui ne visent pas la cause, mais permettent d'agir sur les manifestations de la maladie, sont cruciaux pour vivre le mieux possible et maintenir un état de santé optimal.

Un programme sur mesure

Après l'annonce du diagnostic, toute prise en charge est précédée d'examen idéalement dans une consultation spécialisée d'un centre dit «de référence» ou «de compétences» dans les maladies neuromusculaires de l'enfant. Les professionnels de santé qui y travaillent sont experts de ces maladies et peuvent donc, en plus du diagnostic, déterminer précisément les besoins thérapeutiques des malades. Dans l'idéal, un neuropédiatre et/ou un médecin de médecine physique et réadaptation (MPR) pédiatrique réaliseront ces premières visites médicales et coordonneront ensuite les soins nécessaires à votre enfant avec les autres professionnels de santé.

Le suivi médical qui en découle est toujours pluridisciplinaire et pédiatrique chez l'enfant : neurologue, médecin MPR, généticien, cardiologue, pneumologue, chirurgien orthopédiste, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue, diététicien... collaborent pour couvrir tous les aspects de la maladie. Chaque malade est différent : les professionnels qui interviennent et leurs actes ne seront donc pas toujours les mêmes selon les cas. La prise en charge est personnalisée à chacun. Cependant, tous les enfants auront en commun un suivi orthopédique, respiratoire, cardiologique et nutritionnel.

Les soins cardiaques

Avant que la cardiomyopathie ne soit ressentie, un traitement médicamenteux (inhibiteurs de l'enzyme de conversion, bêtabloquants...) peut être nécessaire pour contrer ses diverses conséquences. En complément, des modifications des habitudes de vie (adaptation du niveau d'activité physique, réajustement alimentaire, baisse de



Ne pas tarder pour aller voir un psy

«J'ai attendu trop longtemps, jusqu'à avoir des idées assez sombres, pour aller voir un psychologue. Même si voir un psy est aujourd'hui moins stigmatisé et a tendance à se démocratiser, ça reste une démarche difficile. J'ai eu le déclic notamment avec l'aggravation des troubles de la déglutition. Avec le recul, je me dis que j'aurais dû y aller avant. À l'époque, je me disais que j'étais "moins" que les autres, que j'étais nulle... Les séances de psy m'ont aidée à améliorer mon estime personnelle, reprendre de la valeur, mieux comprendre comment je fonctionne... L'accompagnement psychologique est très important, de même qu'être bien entouré par la famille et les amis. Surmonter tout ça seul, c'est très compliqué.»



L'importance de l'accompagnement psychologique

Quelle que soit sa gravité, la maladie peut fortement impacter l'état psychologique du patient et de sa famille, qui peuvent avoir besoin d'aide pour faire face à la situation. Les consultations pluridisciplinaires disposent généralement de psychologues qui peuvent accompagner le malade dès qu'il est en âge d'en parler s'il le souhaite. Mais les parents aussi sont concernés ! Comme beaucoup d'autres aidants, vous pouvez oublier que vous avez aussi besoin d'être soutenus dans votre parcours. Prendre soin de vous peut vous aider à être mieux disponible pour prendre soin de votre enfant. À l'annonce de la maladie et après, parler avec un psychologue est l'opportunité de partager vos inquiétudes concernant votre enfant, mais aussi de mieux comprendre et gérer vos émotions. Voir un psychologue peut également être bénéfique pour les frères et sœurs afin qu'ils puissent ouvertement aborder le sujet en dehors de la cellule familiale.



L'ARBRE QUI CACHE LA FORÊT...

Une DMC demande déjà suffisamment d'attention qu'on pourrait en oublier les autres problèmes de santé qui n'y sont pas liés. Attention à ne pas négliger pour son enfant les autres démarches de prévention santé et les soins « annexes » comme les vaccins (grippe, pneumocoque...), les contrôles de la vue et dentaires. Une bonne hygiène dentaire est particulièrement importante, car elle impactera notamment l'alimentation et le langage.

l'exposition au stress...) sont recommandées. Contrairement aux idées reçues, solliciter un cœur malade, à la bonne dose, peut le renforcer et contribuer à sa meilleure santé. Dans les cas plus sévères, la pose d'un pacemaker ou d'un défibrillateur peut s'avérer nécessaire.

La prise en charge respiratoire

Les difficultés respiratoires seront soulagées par l'assistance respiratoire (discontinue ou continue, et non invasive dans la majorité des cas). Elles peuvent être estompées par des interventions physiques (assouplissement thoracique, désencombrement bronchique...) réalisées par un kinésithérapeute, des changements dans l'hygiène de vie (maintien d'un poids de forme, activité physique adaptée...), ou encore des modifications des aides techniques (positionnement au fauteuil...) pouvant être source d'inconfort respiratoire. Par la suite, des opérations peuvent être proposées afin de redresser le rachis, mais l'assouplissement thoracique doit toujours être entretenu.

Dans les mérosinopathies, collagénopathies et sélénopathies, en particulier en cas de perte de la marche, de scoliose ou de raideur du tronc, il est important de faire des études du sommeil annuelles pour détecter d'éventuelles hypoventilations nocturnes nécessitant une assistance ventilatoire. Dès le plus jeune âge, les patients doivent être si possible entraînés aux techniques de ventilation et/ou de désencombrement bronchique.



Arythmie et exercice physique ne sont pas incompatibles

« On m'a détecté des troubles du rythme cardiaque vers 20 ans, et je porte aujourd'hui un défibrillateur. Après la découverte de mon atteinte cardiaque, je pensais que je ne devais pas faire travailler mon cœur, mais mon kiné de l'époque m'a dit qu'il fallait quand même faire de la "cardio", mais sans excès. Il me faisait alors faire des exercices ciblés comme des parcours au sol à réaliser le plus rapidement possible pour travailler le cœur et la coordination, ou bien du lancer de balle ou des pas chassés. Ils complétaient les autres exercices plus axés sur le renforcement musculaire. »

Aujourd'hui, le recours à la trachéotomie est relativement rare dans les DMC, notamment grâce à la généralisation de l'usage de techniques, comme l'hyperinsufflation, permettant d'entretenir les capacités pulmonaires au cours de la croissance.

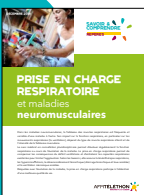
Assouplir tendons et articulations

Les appareillages orthopédiques (corsets, releveurs de pieds...) permettent de lutter contre les conséquences de la faiblesse musculaire et les raccourcissements (aussi appelées rétractions) de muscles, tendons, ligaments et/ou de capsules articulaires en cause dans la plupart des enraidissements et changements de position des articulations.

Ces orthèses contribuent à un étirement passif du tissu musculo-tendineux. Elles sont mises

◀ Pour aller plus loin

Repères
Prise en charge
respiratoire et maladies
neuromusculaires



en place en général assez tôt dans la prise en charge de la maladie, souvent avant l'apparition des rétractions, et sont couramment portées plusieurs heures par jour pour endiguer autant que possible le développement des déformations articulaires, en particulier durant la croissance. Ces appareils peuvent être portés la nuit (comme les attelles de pieds de nuit) afin de maintenir une posture des articulations adéquate et mieux traiter ou prévenir l'aggravation des rétractions des membres.

En complément, des mouvements réalisés seul ou avec l'aide d'un kinésithérapeute, et des (auto) étirements, permettent aussi d'agir contre les enraidissements articulaires, dont la raideur de la colonne vertébrale, et l'insuffisance respiratoire associés aux DMC.

Enfin, la chirurgie (par exemple pour allonger le tendon d'Achille) peut être proposée afin d'améliorer l'autonomie dans le cas de rétractions particulièrement importantes.

Et à l'âge adulte ?

Même s'il est en général moins « urgent » et sans doute moins contraignant, le suivi médical se poursuit au sortir de l'enfance et à l'âge adulte, où il peut s'espacer un peu plus. Le système musculosquelettique est désormais moins plastique et changeant et nécessite moins d'attention; les soins orthopédiques sont donc souvent moins intensifs. Mais les rétractions progressent encore et il ne faut pas négliger leur prise en charge.

Le suivi cardiaque est toujours aussi important, car une atteinte du cœur peut encore se déclarer, ou se compliquer. Des visites au minimum tous les ans chez votre cardiologue sont indispensables.

En général, les patients adultes ont souvent déjà bien pris en main leurs soins. Ils se connaissent et savent ce qu'ils doivent faire pour entretenir leur santé.



L'importance du « bon » kiné

« Ma rencontre avec le "bon" kiné a été le tournant dans ma maladie. Alors que j'étais déjà passée par deux kinés et que, malgré quelques améliorations, j'avais fini par arrêter les séances, je suis tombée sur un kiné qui m'a permis de me dépasser et de réaliser des progrès significatifs. Je l'ai vu pendant près de 10 ans. Il a été vraiment moteur et m'a apporté un grand soutien. Grâce à lui, j'ai alors réellement commencé à faire du "sport", avec des exercices incorporant des poids qui me semblaient à l'époque impossibles à soulever. Cette expérience m'a aussi permis de savoir ce qui me fait le mieux progresser. J'ai d'ailleurs clairement dit à mon nouveau kiné qu'il fallait qu'il me motive, et neuf mois plus tard, j'ai déjà noté une grosse différence au niveau de la force. Je pense aussi qu'il est intéressant de changer de kiné de temps en temps pour voir et expérimenter des façons de travailler et des exercices différents. »



© AAdobe Stock

Il n'est jamais trop tard pour commencer la kiné

« J'ai été dans le déni de la maladie pendant longtemps; je faisais comme tout le monde malgré les difficultés, le manque d'énergie et les malaises répétés. À 18 ans, après une opération d'allongement du tendon d'Achille, j'ai commencé à faire de la kiné sur les conseils d'un médecin de médecine physique et de réadaptation.

Avec des séances hebdomadaires de renforcement musculaire, j'ai rapidement vu une amélioration de mon état de santé, j'ai pu regagner en force et en mobilité. J'ai réussi à marcher plus longtemps, alors qu'avant, me déplacer cinq minutes était une épreuve. Ma mère elle-même voyait que ça allait mieux. Depuis cette époque, je fais trois séances de kiné par semaine, dont deux sur l'ensemble du corps, et une session focalisée sur les cervicales pour mon syndrome de tête tombante. La kiné peut être éprouvante physiquement, mais en persévérant j'ai vu des progrès notables. Mais attention, on peut perdre très vite ses acquis, et la régularité est la clé pour conserver les gains et continuer de progresser. »



Aider mon enfant à bien grandir

© Adobe Stock

Plus que chez n'importe qui, les actions entreprises au cours de la croissance de votre enfant façonneront son développement. Agir tôt, avec pertinence et constance permet qu'il s'épanouisse de la meilleure façon possible. Mais que faire précisément ?

Un développement impacté

Les personnes atteintes de DMC peuvent être des enfants comme des adultes, mais l'apparition des symptômes, par définition avant l'âge de la marche, en fait avant tout un groupe de maladies de l'enfance, avec donc des problématiques spécifiques. Tout le développement de votre enfant est affecté : sa croissance est altérée et la formation de certaines de ses structures (os, ligaments, muscles...) est modifiée. Bien que l'enfant soit hypotonique et souple initialement, des rétractions s'installent au fur et à mesure et perturbent les activités du quotidien.

Impliquez-vous très tôt !

Dans ce contexte, votre rôle de parent est crucial : plus votre implication est précoce et soutenue, plus vous pourrez prévenir les conséquences de la maladie sur le cours de la vie de votre enfant. La prévention est un outil indispensable dans l'arsenal de lutte contre la maladie. Soyez donc proactif et engagé. Si vous pouvez vous appuyer sur les professionnels de santé, c'est aussi vous qui êtes garant de la continuité de la prise en charge de votre enfant. Ne lâchez rien !

Bien que les conséquences sur le développement et l'autonomie soient d'emblée visibles, les DMC restent peu évolutives. On peut donc également espérer, avec une prise en charge adaptée, active et constante, limiter l'aggravation de l'état de santé, voire obtenir des gains. Les progrès que réalise votre enfant auront de grandes chances d'être conservés par la suite.

Entretenir le corps à la maison

Chez l'enfant, l'auto-rééducation est proposée sous forme de jeux. « Jouer et bouger » permet de travailler les fonctions motrices des plus jeunes, tant que l'activité est adaptée à son âge et à sa fatigue.

Ces petites « pauses ludiques » peuvent se faire en famille, à un moment où vous et votre enfant êtes disponibles, et lorsque votre enfant a envie de jouer et de bouger.

Les exercices doivent être proposés en complément d'une prise en charge par un kinésithérapeute et avec ses conseils. Si vous hésitez entre plusieurs exercices, parlez-en à l'équipe médicale, notamment à votre kinésithérapeute, qui pourra vous aider à choisir les plus adaptés. Bien que ludiques, ces activités généreront de la fatigue chez votre enfant ; soyez-y attentif et n'hésitez pas à repousser, reprogrammer ou diminuer le temps de jeu. Mais gardez à l'esprit que la fatigue entraîne la fatigue : le manque d'activité exacerbe la sensation d'épuisement et

érode la motivation, et un cercle vicieux s'installe. Dans tous les cas, la durée de l'activité ne doit pas excéder une trentaine de minutes par jour. Il n'y a pas de fréquence idéale, mais attention de ne pas basculer dans l'excès. Vous pouvez proposer ces moments de stimulation motrice plusieurs fois par semaine en variant les exercices et en aménageant des temps de pause pendant la séance.

Les exercices peuvent être faits seuls, si votre enfant est suffisamment autonome, ou avec votre aide (soutien, aide à la transition d'un mouvement à l'autre...) lorsque ses capacités motrices sont réduites. Dans tous les cas, ne le laissez jamais sans surveillance pour éviter les accidents, mais laissez-le explorer ses possibilités.

VRAI OU FAUX ?

Un muscle non utilisé est un muscle préservé

Voici une question légitime : puisque le muscle ne peut plus se régénérer correctement, ne pas s'en servir permet-il de le préserver ? **La réponse est non.** Actif ou pas, le muscle possède un cycle de vie au cours duquel il change, se répare... il ne s'agit pas d'un système inerte et figé au cours du temps. Même sans l'utiliser, votre muscle doit être « recyclé » continuellement pour conserver sa structure et ses capacités, notamment parce que ses constituants (protéines, sucres...) ont une espérance de vie limitée. Jusqu'ici, aucune étude n'a prouvé de façon concluante que le muscle en activité était plus susceptible de se dégrader qu'un muscle inactif. Le contraire a même été montré : la sédentarité expose à des risques, et un muscle qui bouge est en meilleure santé et fonctionne mieux, même chez les malades neuromusculaires. Donc ne vous privez pas de bouger !



Faire confiance, mais questionner

« Jusqu'ici, nous avons eu la chance d'être toujours vraiment bien entourés tout au long du parcours de santé de notre fille, aujourd'hui adolescente. Mais, avec le recul, nous avons réalisé que les médecins ne nous ont pas toujours tout dit, ou suffisamment tôt. Il a aussi quelquefois fallu remettre en question des décisions médicales qui nous semblaient inadaptées. Les médecins ont une connaissance indéniable, ce sont nos alliés. Mais, en tant que parents de malade, il a fallu aussi que l'on se questionne et qu'on s'intéresse au sujet, et que l'on interroge les médecins pour obtenir certaines informations. Il n'y a pas eu de grosses erreurs ou de manquements qui ont empêché la bonne prise en charge de notre fille, mais c'est aussi parce que nous nous sommes impliqués dans ses soins, parfois juste en posant les bonnes questions. Il y a des moments où il faut savoir s'imposer. »

On peut améliorer son état de santé

« Lorsque j'ai été diagnostiquée, on m'avait dit que j'allais être en fauteuil roulant à 30 ans. C'est mon âge aujourd'hui et j'arrive encore à marcher – rien n'est certain dans ces maladies. Les médecins parlent souvent de "stabilisation" de l'état de santé, mais je suis la preuve qu'on peut aussi aller mieux, améliorer son quotidien. Avec du travail sur la rééducation, j'ai pu gagner en force et en mobilité. On ne m'avait jamais dit que c'était possible. Ça demande des efforts, mais le déclin ou le maintien des fonctions ne sont pas les seules issues possibles, on peut aussi progresser. »



◀ Pour en savoir plus

Repères
Activité physique dans les maladies neuromusculaires

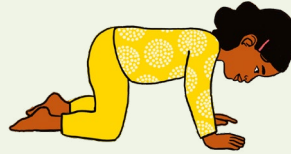


Quatre exercices que l'on peut réaliser à la maison, selon les possibilités et les envies.

Ils peuvent être adaptés avec votre kinésithérapeute aux capacités de votre enfant.

Par exemple, les exercices peuvent être répétés moins souvent, avec des gestes moins amples, être réalisés à genoux et/ou avec des aides (un coussin, en étant soutenu par vos bras...), etc. Toutes les astuces sont bonnes, et un peu est mieux que pas du tout. Le plus important est d'ajuster l'exercice aux besoins, de le rendre agréable et de mettre votre enfant dans une situation de réussite pour stimuler et conserver sa motivation.

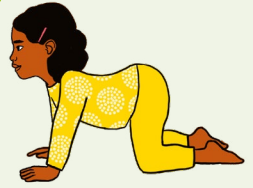
le lion



1

Mets-toi à quatre pattes, la tête et le dos bien à plat, et regarde le sol.

2



Puis, en inspirant bien fort, creuse ton dos et redresse la tête en essayant de te faire le plus large et impressionnant possible.

3



Enfin, en expirant le plus longtemps possible, rugis tel un lion fier qui surveille la savane.



le papillon



1

Assieds-toi en tailleur, les mains sur les genoux.



3

... et fais-les redescendre en t'aidant un peu de tes mains. Puis, fais-les monter à nouveau, et redescendre... plusieurs fois.

2



Avec le dos bien droit, bats des ailes comme un papillon, en essayant de faire se toucher tes genoux...

DES VARIANTES POUR PLUS DE FUN

Un peu de créativité peut booster la motivation de votre enfant! Vous pouvez par exemple ajouter aux exercices un ballon qu'il pourra tenir tout au long du mouvement, ou encore des cibles qu'il devra atteindre du bout des doigts lors des phases d'étirement. La seule limite, c'est votre imagination!



1
Mets-toi à quatre pattes, le dos bien droit, les mains à plat au sol, et regarde droit devant toi.



3
Ensuite, fais comme si le pont s'effondrait en creusant le dos, avec la tête et les yeux tournés vers le ciel.



2
Puis rentre la tête entre tes bras en regardant tes cuisses, et tel un chat au réveil, pousse le dos vers le ciel pour le rendre tout rond comme un pont.



4
Enfin, assieds-toi sur tes genoux, et lève tes griffes de chat de plus en plus haut, jusqu'au-dessus de la tête pour bien les étirer, tout en bâillant pour bien te réveiller.

la plante



1
Accroupis-toi et mets-toi en boule, comme une petite graine dans le sol. Ta tête et tes bras sont relâchés.



3
Puis tu montes, tu montes, jusqu'à redresser la tête. Enfin, tu ouvres grand les bras en inspirant bien fort et tu déplies les mains vers le ciel, comme des branches au printemps.



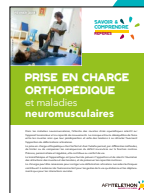
2
En inspirant bien fort, déplie-toi doucement vers le ciel, comme une plante qui pousse. Tes pieds sont bien à plat au sol, comme des racines.

le chat

Pour en savoir plus ▶

Repères

Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires



Mon p'tit guide

Trucs et astuces pour jouer, bouger et plus encore !
Association ECLAS



Pratiques de kinésithérapie motrice à domicile

Filnemus

cutt.ly/jeWBVca0

Pratiques de kinésithérapie respiratoire à domicile
Filnemus

cutt.ly/NeWBCHB9

Vivre avec la maladie

Se sentir bien avec soi-même et avec les autres, faire avec la maladie plutôt que contre elle, lui laisser la place qui lui revient, mais pas plus, s'efforcer de (re)prendre la main sur ses soins et sur sa vie, trouver des solutions pour améliorer son quotidien, gagner en autonomie... autant de champs sur lesquels il est possible d'agir, pour mieux s'épanouir.



34%

des adultes en situation de handicap et vivant à domicile en France ne pratiquent aucune activité physique ou sportive.

37%

des usagers réguliers d'un fauteuil roulant invoquent le manque d'informations sur les équipements sportifs ou sur les offres adaptées comme l'un des freins à la pratique.

Le bien-être, un capital qui se cultive à tout âge

Dans un quotidien trop souvent rythmé par la maladie, les examens et les soins, faire de la place à des activités qui font plaisir et aident à s'épanouir n'a rien de superflu. C'est au contraire essentiel pour évacuer son stress, recharger ses batteries et se sentir mieux. Voilà pour l'objectif. Quant aux moyens de l'atteindre, à chacun les siens!

MIEUX AVEC SOI

Apprentissage du chant, séances de méditation ou de sophrologie, cours de dessin, de photo, de théâtre... tout dépend de son âge, de ses goûts, de ses envies et de ses possibilités, notamment géographiques, physiques et financières.

Même chose dans le choix d'une activité physique ou sportive. À de très rares exceptions près, elle est possible en cas de DMC. Concrètement? Avec une myopathie, on peut faire du tir à l'arc, du tir sportif, du tennis de table, de la sarbacane, de la boccia, du foot-fauteuil, de la danse, du yoga... Pratiquée de façon adaptée, il s'agit d'un véritable soin qui aide à lutter contre les rétractions (muscles, tendons) et les effets négatifs de la sédentarité sur le cœur et les poumons, et qui permet aussi de rencontrer d'autres personnes et d'améliorer son estime de soi.



« J'ai une myopathie d'Ullrich et, dès bébé, je suis allée à la piscine toutes les semaines pendant 12 ans. Je nageais sans bouée. Et puis j'ai arrêté la natation à cause de douleurs aux hanches. Depuis l'année dernière, je fais de la danse dans une association ouverte à tous et c'est trop bien ! Il y a des personnes valides et non valides, porteuses d'un handicap physique ou mental... On est tellement mélangés qu'on ne sait plus qui a quoi et qui est qui. Tous les ans, nous présentons un spectacle de danse. Pour celui de l'an dernier, j'ai fait un duo sur scène avec la présidente de l'association, qui était accrochée à mon fauteuil roulant. C'était génial ! »



TISSER DES LIENS QUI RENDENT PLUS FORT

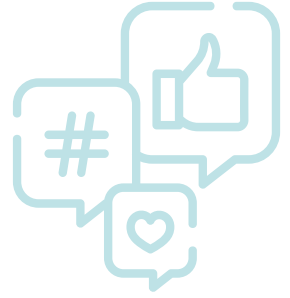
Lutter contre l'isolement et multiplier les interactions sociales améliore la santé physique et psychique, c'est le cas pour tout le monde. C'est encore plus vrai quand on est atteint d'une maladie chronique. L'affronter seul(e) s'avère infiniment plus difficile qu'en s'appuyant sur un entourage solide.

Difficile de remplacer la spontanéité des échanges en vrai. Mais, lorsque la situation de handicap complique les choses et nécessite de toujours devoir anticiper, les réseaux sociaux peuvent donner un sérieux coup de pouce. Sous réserve de respecter quelques règles pour se protéger, Instagram, Facebook, X (ex-Twitter), Snapchat et autres TikTok représentent aujourd'hui une formidable opportunité de créer des liens sans se soucier de la distance géographique et des difficultés de déplacement. Certaines aides techniques (support de téléphone, assistant vocal, joysticks adaptés, applis spécifiques...) facilitent leur accès en cas de difficultés motrices.

LE « PAIR À PAIR » EN VERSION AFM-TÉLÉTHON

Un « pair » est une personne concernée par une maladie similaire à la sienne. Se trouvant dans la même situation, c'est probablement la mieux à même de nous comprendre et de nous aider à trouver des solutions... et vice-versa ! L'AFM-Téléthon peut vous aider à mettre en pratique ces relations de pair-à-pair : webinaires et réunions d'information, Journée des familles nationales et régionales...

► **Pour en savoir plus,**
contactez votre Service régional
de proximité.



« L'an dernier je suis allée à un congrès international sur les laminopathies. C'était la première fois de ma vie que je rencontrais d'autres personnes atteintes de la même maladie que moi. Discuter avec elles m'a fait un bien fou ! »



Hop'toys

cutt.ly/JeWBBRvR

Sparadrap

cutt.ly/UeWBBnVh

Deux applis collaboratives qui facilitent les sorties

accede.com

street-co.com

Expérimenter c'est grandir

Surprotéger un enfant atteint d'une DMC est une attitude naturelle. Mais à vouloir le protéger de tout, on peut finir par le rendre plus dépendant et plus fragile, et réduire son estime de lui. À l'inverse, l'encourager à faire seul ce qu'il peut (se déplacer, participer aux transferts, aux activités quotidiennes, aux tâches domestiques...), le laisser explorer le monde et prendre des risques, à sa mesure, l'autoriser à essayer de nouvelles choses, le tout en tenant compte de ses limites, c'est l'aider à prendre confiance en lui et à grandir, avec la maladie.

SANS JAMAIS OUBLIER DE JOUER

Le jeu est un besoin essentiel, reconnu d'ailleurs par la Déclaration des droits de l'enfant, pour se divertir, éprouver du plaisir et interagir avec les autres. Il permet également de stimuler et développer différentes capacités, notamment la motricité, l'équilibre, le souffle... Les séances de kinésithérapie sont d'ailleurs souvent très





« J'ai eu très tôt envie d'être autonome. J'ai vécu seule pendant six mois, après le lycée. Mes parents m'apportaient mes courses. Aujourd'hui, je vis en couple, dans un logement indépendant. Et après m'être dit pendant des années que je ne pourrais jamais conduire, j'ai obtenu mon permis il y a peu ! On a souvent tendance à s'auto-mettre des limites et à s'interdire des choses, alors même qu'elles sont possibles en trouvant des solutions. Pour la voiture, j'ai opté pour une boîte automatique et des rétros anti-angles morts ».

ludiques. Pour bien choisir les jeux de votre enfant, appuyez-vous avant tout sur ses goûts et envies, mais aussi sur son atteinte motrice et/ou cognitive. Vous pouvez demander conseil à votre équipe médicale (kinésithérapeutes, psychomotriciens...), mais aussi aux enseignants et aux autres parents d'enfants atteints de DMC.

Objectif autonomie maximale

Logement aux dernières normes d'accessibilité, véhicule aménagé, aides techniques pour la communication, les transferts, les déplacements... le panel des solutions possibles pour (re)gagner en autonomie dans son quotidien est large et adaptable à chaque type de handicap. Encore faut-il être bien guidé ! Un ergothérapeute peut aider à faire le point sur les difficultés rencontrées, conseiller et prescrire des solutions, comme un fauteuil roulant. Ceux qui exercent en libéral sont répertoriés sur <http://www.wanfe.fr>.

POURQUOI NE PAS TENTER L'EXPÉRIENCE FABLAB ?

Un Fablab (pour laboratoire de fabrication) spécialisé dans les aides techniques aux handicaps est un lieu d'entraide où l'on peut concevoir (ou participer à la conception) et produire avec une imprimante 3D des objets sur mesure, adaptés à ses besoins et moins coûteux que ceux du commerce, pour améliorer son autonomie au quotidien. On peut par exemple se fabriquer un joystick pour jeux vidéo, un porte-smartphone, une poignée pour tenir sa brosse à cheveux... Les possibilités sont sans fin et 100 % adaptées ! Renseignez-vous sur les réseaux [Humanlab](#) ou [Rehab-Lab](#).

ET SI VOUS PRATIQUIEZ L'EMPOWERMENT ?

En santé, c'est ce que les Anglo-saxons appellent le fait de devenir acteur à part entière de ses soins plutôt que de les subir, de prendre la main sur son parcours et son projet de vie. Ce faisant, la qualité de vie, mais aussi l'état de santé s'améliorent. L'empowerment suppose cependant d'avoir au préalable accepté sa maladie, un processus qui peut prendre du temps et nécessiter de l'aide (pair-aidant, psychologue...).

Un plan d'action anti-chutes

En marchant, lors des transferts ou pendant les déplacements en fauteuil roulant, les enfants atteints de DMC risquent plus que les autres de tomber sans parvenir à se rattraper et donc de se blesser... mieux vaut agir en prévention plutôt que d'avoir à guérir !

À LA MAISON

- éclairer les lieux de passage, y compris au sol (bande adhésive phosphorescente, spot avec détecteur de mouvement...);
- supprimer tous les obstacles (meuble, tapis, rallonge électrique...) susceptibles de gêner les déplacements;
- placer un tapis antidérapant (ou un caillebotis) dans la douche ou la baignoire et à leur sortie;
- installer des barres d'appui dans la cabine de douche et les toilettes;
- mettre des mains courantes dans les escaliers et recouvrir les marches d'un revêtement antidérapant;
- utiliser des aides techniques pour faciliter les transferts (drap de glisse, planche de transfert, lève-personne...) et le bain (bouée, siège de baignoire...), la préhension, comme une pince à long manche pour ramasser les objets tombés par terre sans avoir à se pencher...

EN FAUTEUIL ROULANT

- équiper le fauteuil d'un système antibascule;
- toujours attacher la ceinture de l'enfant après son installation, même à la maison;
- en voiture, arrimer le fauteuil au plancher.

De l'école à l'emploi

La grande famille des DMC recouvre des maladies très différentes dans leur expression et leur évolution, et donc également dans les possibilités d'apprentissage et les parcours scolaires et professionnels. Handicap moteur et/ou atteinte cognitive, dans tous les cas, l'école est un droit..

UNE SCOLARITÉ SUR MESURE

Différents modes de scolarisation sont possibles et peuvent se succéder ou se combiner, en fonction des soins nécessaires et des difficultés :

- **classe ordinaire** en école maternelle et primaire, au collège, au lycée, à l'université;
- **unité localisée pour l'inclusion scolaire** (Ulis), une classe à effectif réduit en établissement ordinaire où chaque élève a, par ailleurs, un temps de scolarisation dans une classe ordinaire du même établissement;
- **établissement ou service médico-social**, pour une prise en charge à la fois scolaire, éducative et thérapeutique;
- **école à la maison**, possible sous réserve d'obtenir l'autorisation de l'Éducation nationale.

La majorité des enfants atteints de DMC vont à l'école en classe ordinaire, au besoin avec des adaptations (matériel, organisation...) ou un accompagnement spécifique, par exemple celui d'un accompagnant des élèves en situation de handicap (AESH), pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, effectuer certains soins...

TROUVER SA PLACE PROFESSIONNELLE

Les exemples de belles carrières avec une DMC sont nombreux. Malgré les obstacles, exercer un métier qui plaît est un objectif accessible pour beaucoup. En amont, définir précisément son projet et bien se préparer aide à progresser sur le chemin qui mène au premier job. Accompagnement spécifique, aménagements possibles... travailler avec une DMC est plus facile quand on est bien informé et coaché.



«Au lycée, je n'acceptais pas du tout ma maladie. J'étais dans le déni total ! Je souffrais en silence en essayant de tout faire "comme tout le monde", mais sans en avoir les capacités. Cela m'a conduit à me mettre dans des situations dangereuses. Par exemple, je faisais énormément de malaises en cours de sport».

«Passionnée par la mode, j'ai fait des études de stylisme à Lyon. Actuellement, je me questionne sur le statut le plus adapté pour moi : me remettre à mon compte comme styliste, mais avec le stress de développer mon activité et d'honorer mes contrats, ou bien devenir salariée, mais devoir raconter ma vie en permanence et m'absenter souvent pour mes rendez-vous médicaux... »

Pour en savoir plus ►

Repères
Emploi et maladies
neuromusculaires



CHOISIR SON ÉTABLISSEMENT D'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR EN TOUTE CONNAISSANCE DE CAUSE

Entre deux universités ou lycées qui proposent la même formation, l'accessibilité des locaux, les conditions d'accueil, les possibilités d'accompagnement et d'aménagement pour les étudiants en situation de handicap peuvent s'avérer très différentes.

► Pour en savoir plus :

- dans un premier temps, consulter la fiche «accessibilité» de chaque établissement proposant la formation souhaitée sur le site www.etudiants.gouv.fr
- puis contacter le référent handicap de l'établissement, ses coordonnées figurent sur la fiche accessibilité.



Scolariser son enfant

cutt.ly/SeWB0uD5

Tous à l'école

cutt.ly/LeWB0T3T

Handi+, des études supérieures à l'emploi

cutt.ly/OeWB9WuB

Fonder une famille... pourquoi pas ?

Une maladie neuromusculaire n'empêche pas, en soi, de devenir parent. Avoir un enfant oblige en revanche à anticiper bien davantage.

PARLER TRANSMISSION EN AMONT

Lorsque la grossesse n'est encore qu'un projet, prendre rendez-vous en couple pour une consultation de conseil génétique permet de s'informer sur les risques de transmettre la maladie à son futur enfant. La consultation de génétique informe également sur les possibilités de diagnostic préimplantatoire (DPI) et de diagnostic prénatal (DPN). Ces procédures sont très exigeantes, en termes de motivation, et elles sont très encadrées, accessibles pour certaines maladies seulement. La DMC liée à un déficit en mérosine (mutations du gène *LAMA2*) fait par exemple partie des indications du DPI en France. Les laminopathies congénitales (mutations du gène *LMNA*) et 60 % des DMC de type Ullrich sont dues à des mutations nouvelles chez le patient, non portées par leurs parents, diminuant drastiquement le risque d'un nouvel enfant atteint. Cependant, un DPN est conseillé pour s'assurer de l'absence de la mutation chez le fœtus, notamment en cas de mutations dites « germinales », qui touchent les gamètes (ovules et spermatozoïdes).

ANTICIPER LES INTERFÉRENCES ENTRE GROSSESSE ET MALADIE

Si dans le couple c'est la femme qui est atteinte de DMC, prendre l'avis du neurologue et/ou MPR qui la suit et d'un gynécologue si possible spécialisé est essentiel avant la grossesse, car cette dernière peut avoir un impact important sur l'état de santé maternel, notamment respiratoire. Inversement, la maladie, par exemple si elle s'accompagne d'une atteinte du cœur ou de la respiration, peut impacter la croissance du bébé. Une fois la grossesse en route, un suivi rapproché par le neurologue qui suit la DMC et par un gynécologue-obstétricien ou une sage-femme s'impose.

Pour aller plus loin

SITES INTERNET

L'association AFM-Téléthon

www.afm-telethon.fr

Portail documentaire sur les maladies neuromusculaires

cutt.ly/weWC8Zgl

L'association Alliance Maladies Rares

cutt.ly/QeWC3QeZ

DOCUMENTATION

La collection « Repères Savoir & Comprendre » qui couvre tous les grands sujets en lien avec les maladies neuromusculaires

cutt.ly/MVIN5QI

Les Avancées de la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales

cutt.ly/ueWC421U

VIDÉOS

« The Tenacity of Hope » (CureCMD)

cutt.ly/teWC7MTN

2022 SciFam

cutt.ly/veWC5hDg



Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale – BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 – Fax : 33 (0)1 60 77 12 16
Siège social : AFM – Téléthon – Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 05/2023 ISSN : 1769-1850

Rédaction : Emmanuel Maxime et Sylvie Marion (Myoinfo)

Validation : Prs François Rivier et Susana Quijano-Roy

e-mail : myoinfo@afm-telethon.fr

Maquette : Janro.design 33 (0)9 72 55 30 71

Illustrations médicales : Chrystelle Forzale

Impression : illico by l'Artésienne, 33 (0)3 21 72 78 90

Photo de couverture : Adobe Stock

Remerciements : nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont contribué à l'élaboration de ce Repères. Nous sommes particulièrement reconnaissants envers Hanh (atteinte d'une laminopathie), Alice (atteinte d'une DMC de type Ullrich) et ses parents d'avoir accepté de partager leur expérience à travers leurs témoignages. Nous remercions également les éditions Bayard de nous avoir accordé gracieusement l'autorisation de diffuser des postures « Petit Yoga » issues du magazine Pomme d'Api. Nous remercions tout particulièrement Elisabeth Jouanne et Ilya Green de nous avoir permis d'utiliser les illustrations et les textes originaux.