

6 juin 2024

Rééducation des Myopathies

Pr Vincent TIFFREAU

cofemer

Collège français des enseignants universitaires
de médecine physique et de réadaptation

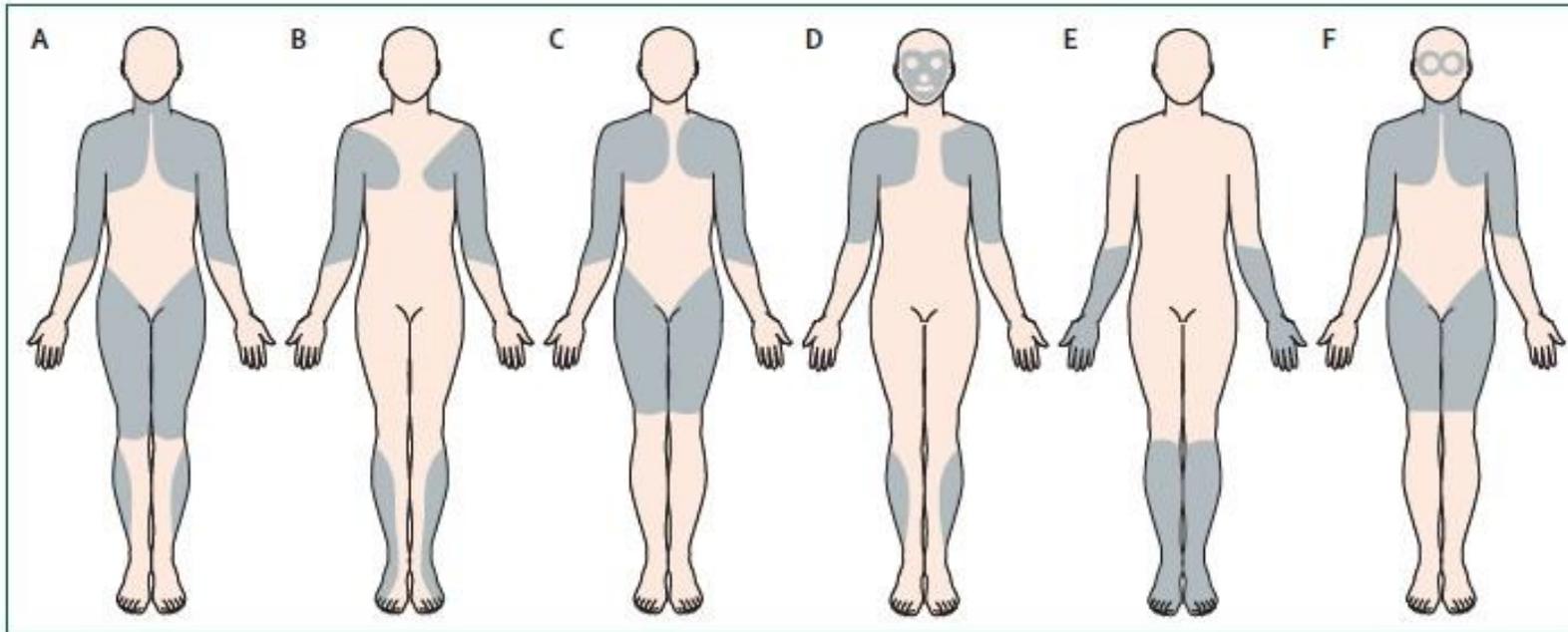


- Les symptômes musculaires
 - Faiblesse (diminution de FMV isométrique)
 - Fatigabilité
 - Crampes
 - Myalgies
 - Impatiences
 - Myotonie
 - Fasciculations

myotonie



- Topographie des troubles
 - Distale/proximale/axiale (cervicale)
 - faciale/oculaire/sphère orale



Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Atteinte des muscles intrinsèques de la main

muscles du pouce (abduction opposition)

muscles interosseux et lombricaux (ABD ADD des doigts et flexion des MCP)

Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Atteinte des muscles
intrinsèques de la main

ex SLA



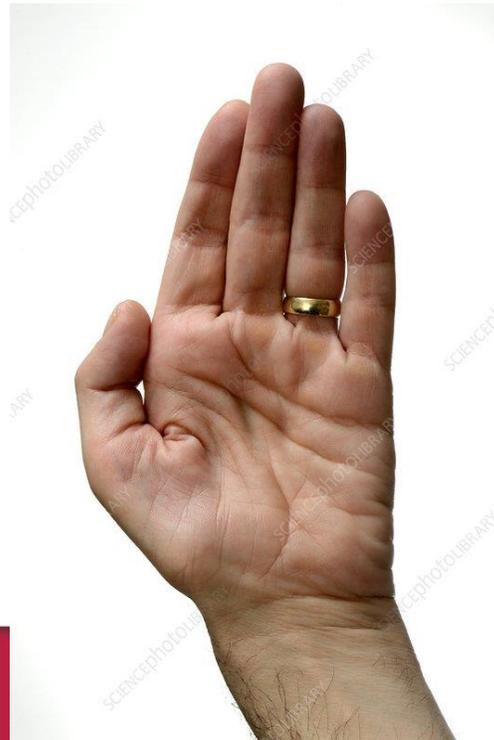


Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Atteinte des muscles
intrinsèques de la main

ex CMT



Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Déficit des muscles
extrinsèques et
préservation des
intrinsèques
ex DM1



Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Déficit des muscles
extrinsèques et
préservation des
intrinsèques
ex DM1

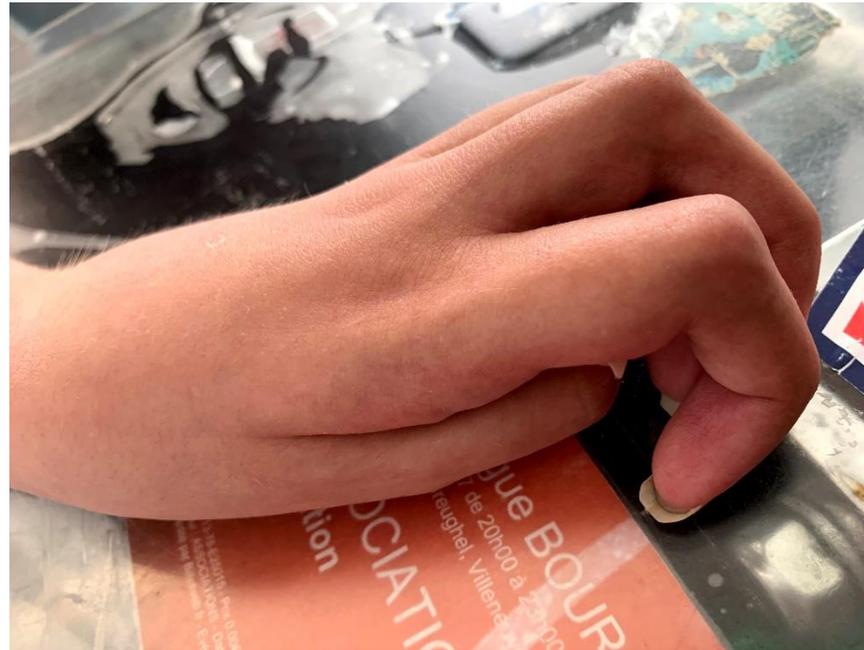


Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Évolution tardive DMD

Raideurs articulaires,
rétractions + faiblesse



Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs (insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

Déficit des Fléchisseurs plantaires (insuffisance de propulsion)



Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs (insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

Ex CMT, DM1, FSHD

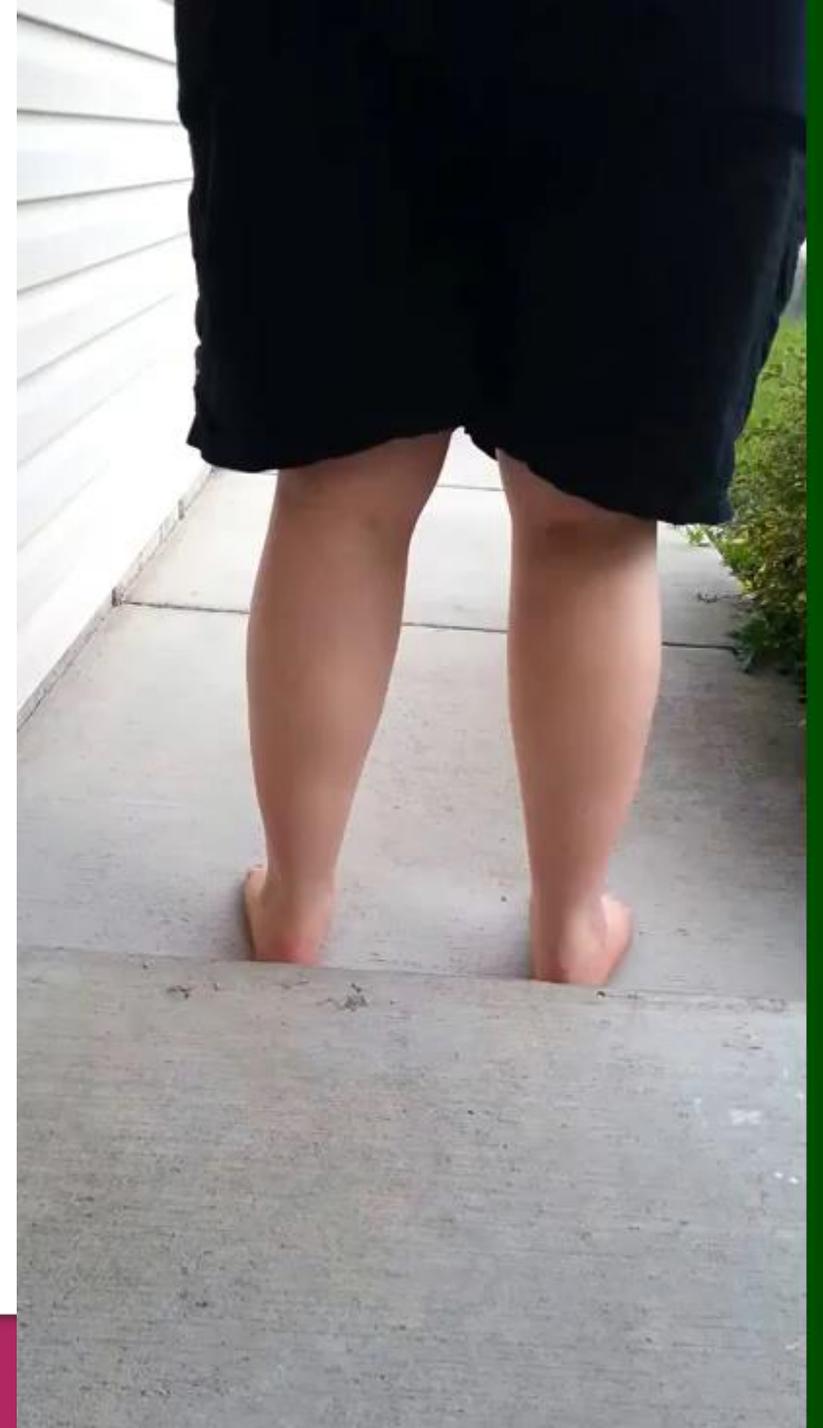


Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs (insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

Ex CMT, DM1, FSHD



Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs (insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

Appareillages releveurs



Les atteintes proximales

- Pathologies :

- Du nerf moteur

- SLA, Amyotrophie spinale

- Myopathies

- Dystrophies musculaires des ceintures DMD DMB FSHD

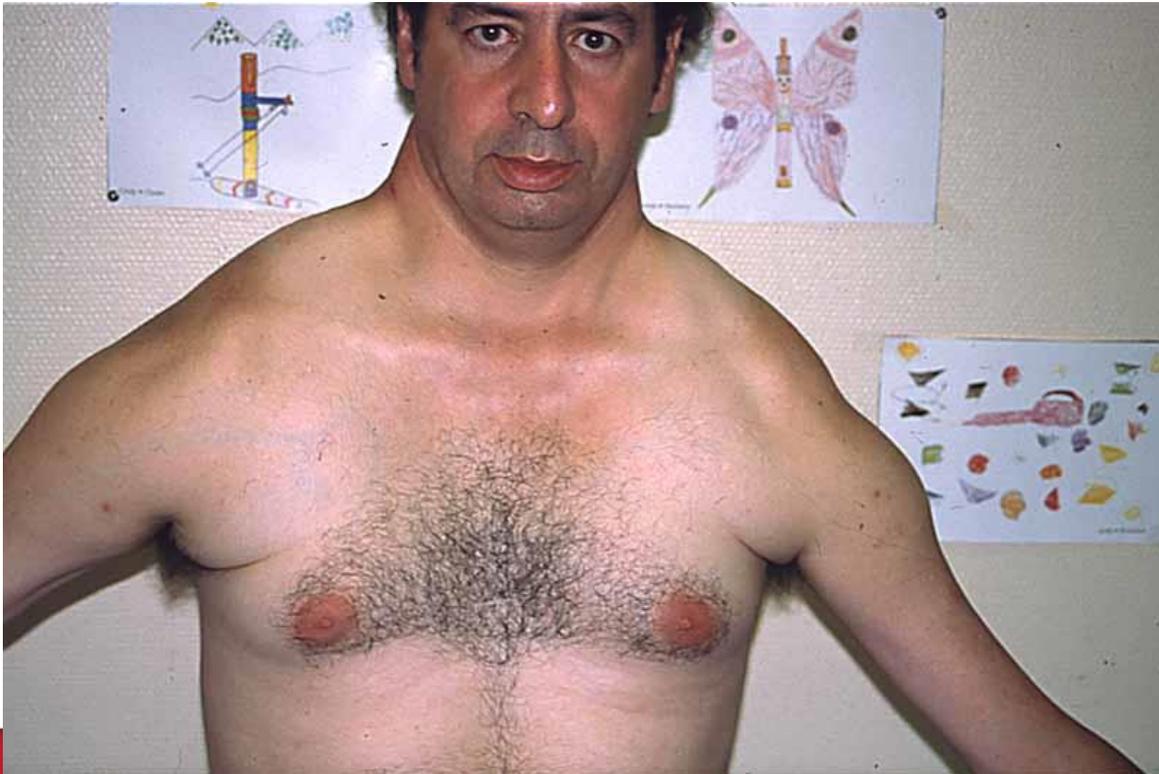
- myopathies congénitales

Les atteintes proximales

- Membre supérieurs
 - Déficit de la ceinture scapulaire ; deltoïde coiffe, biceps triceps
 - Difficultés globales d'abduction flexion d'épaule
 - Déficit plus spécifique FSHD : fixateurs de l'omoplate (scapula alata)
Trapèzes, pectoraux

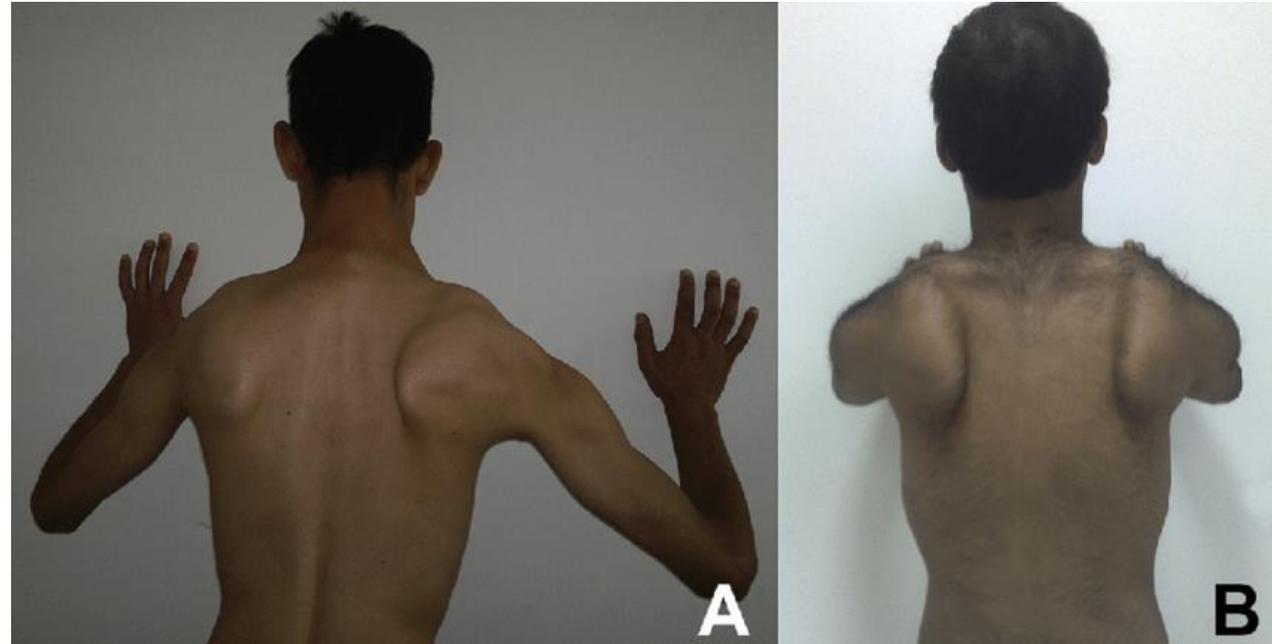
Les atteintes proximales

- Membres inférieurs :
 - Ceinture pelvienne (fessiers, adducteurs, psoas...)



Les atteintes proximales

- Membre supérieurs
 - Déficit plus spécifique FSHD :
fixateurs de l'omoplate (
scapula alata)
Trapèzes, pectoraux



Les atteintes proximales

- Membres inférieurs :
 - Ceinture pelvienne (fessiers, adducteurs, psoas...)
 - Quadriceps et Ischio-jambiers

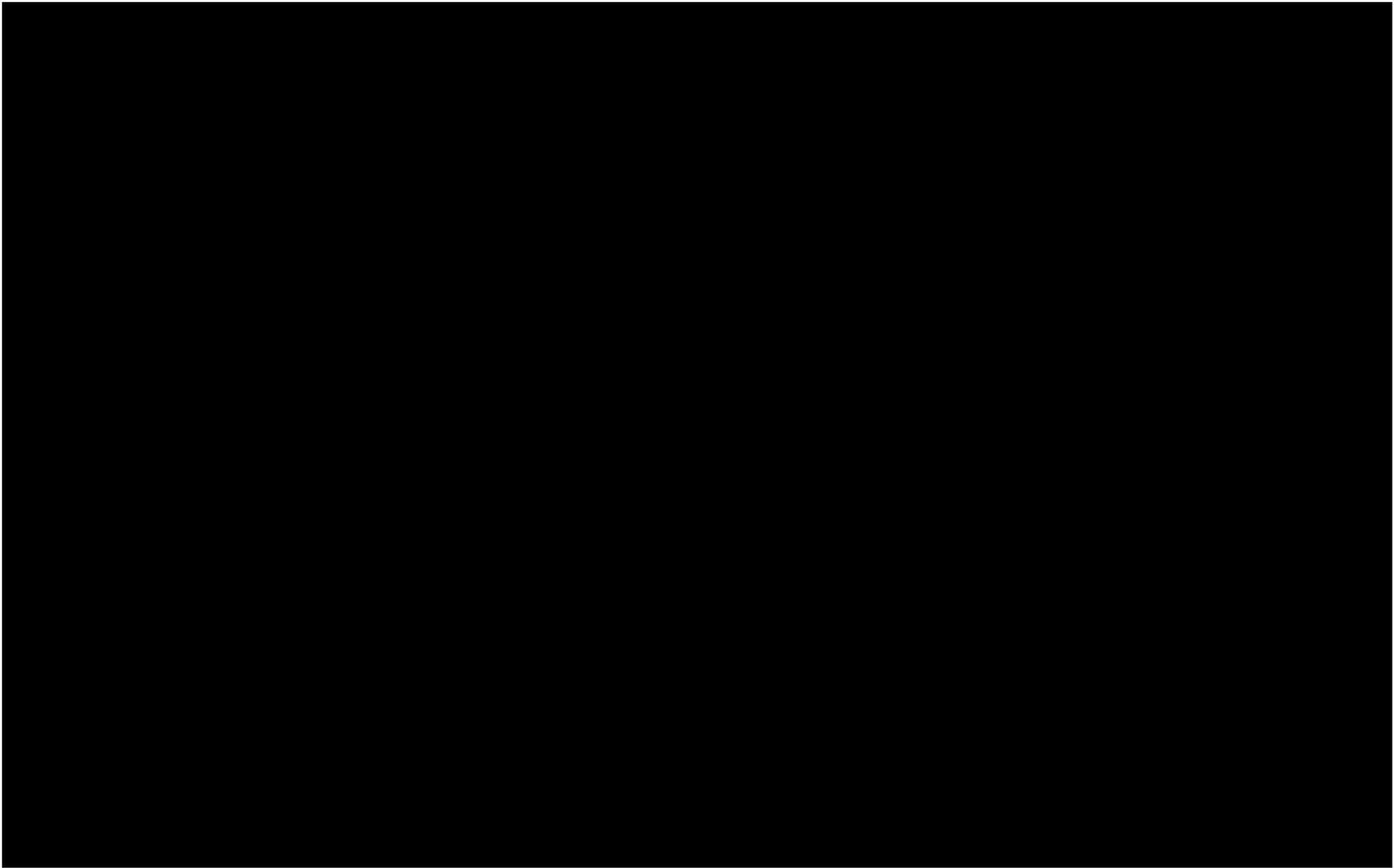
Marche sur terrain plat ok

Difficultés +++

se lever de la position assise

franchir un obstacle

marche sur terrain irrégulier ou en pente









Déficit axial

- Atteinte des extenseurs et ou fléchisseurs
 - Rachis cervical = tête tombante (myasthénie, SLA, DM1)
 - Rachis dorsolombaire :
 - FSHD, Dystrophies des ceintures DMB, FSH
 - La camptocormie = cyphose réductible

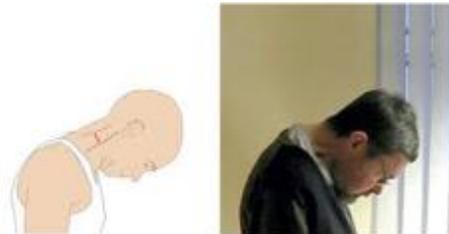


Déficit axial

- Atteinte des extenseurs et ou fléchisseurs
 - Rachis cervical = tête tombante (myasthénie, SLA, DM1)

Rachis: Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
 - Déficiences des muscles pelviens
 - Déficiences des muscles du tronc
 - Déficiences des muscles cervicaux





- Déformations réductibles du rachis
 - Déficiences des muscles pelviens
 - Déficiences des muscles du tronc





Topographie exemples:



BMD : hypertrophie des mollets



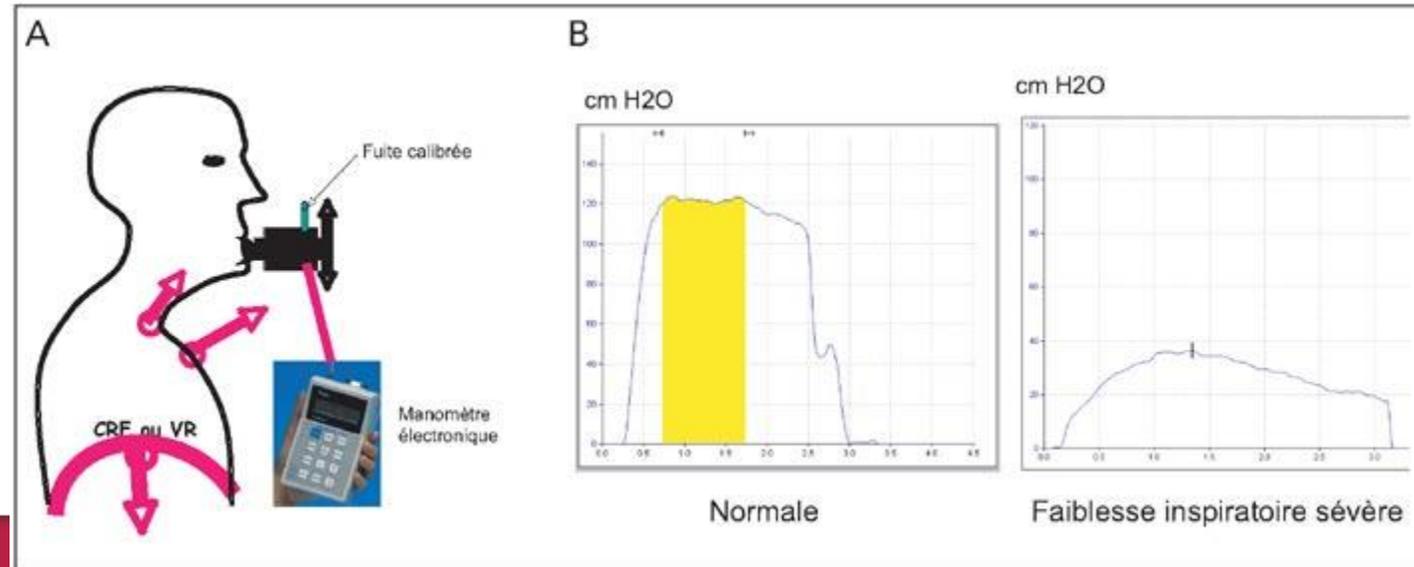
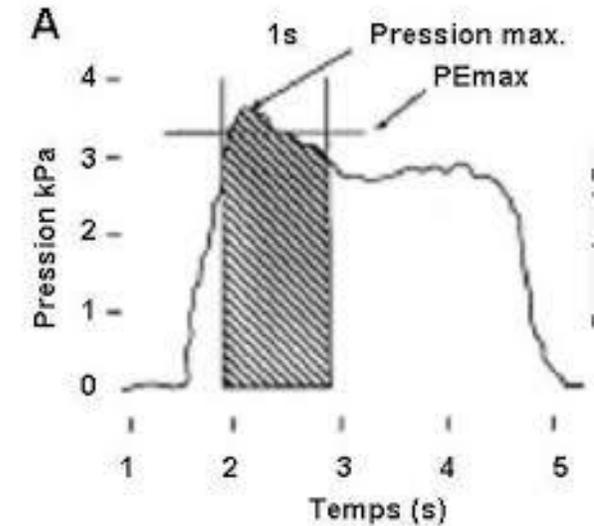
FSHD : asymétrie

Examens complémentaires de suivi

Force des muscles respiratoires

Pressions maximales

- ✓ P_Imax
- ✓ P_Emax à la CPT
- ✓ La meilleure des 3 mesures (variation des 3 mesures < 20 %)



Pression sniff nasale (SNIP)

- Pression très proche de la pression oesophagienne
- Reniflement maximal bref < 500 ms
- Manœuvre « naturelle »
- Courbe de pression régulière
- Reproductibilité < 5 %
- 10 à 20 mesures suffisent

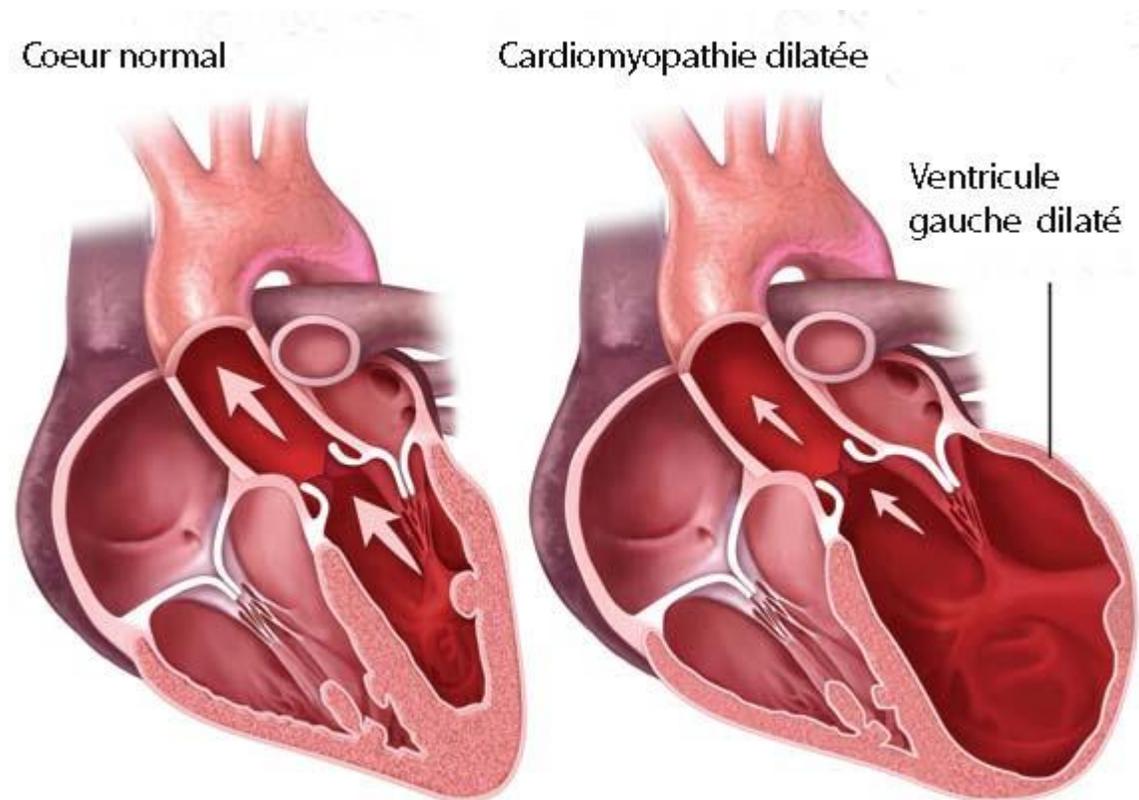


Coussinet de VNI Adams®

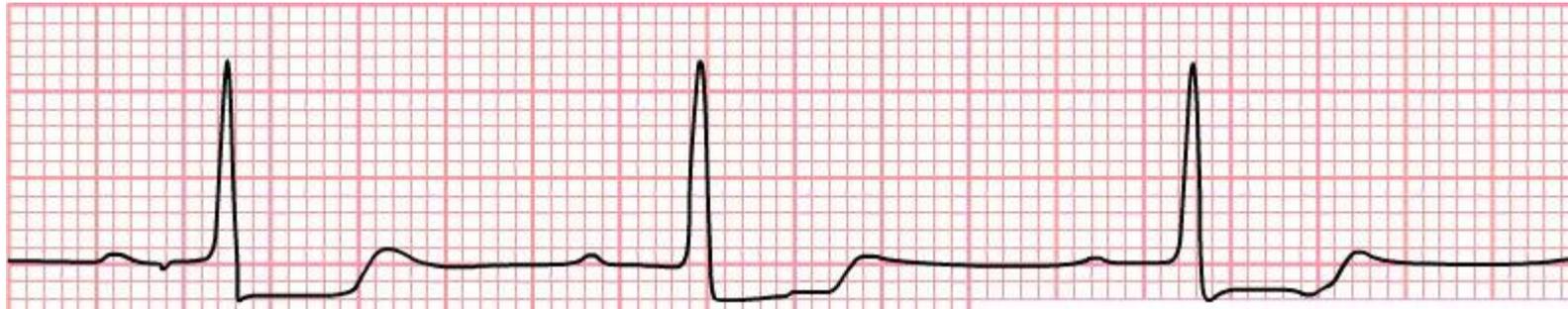
Adapté de Chaudri, ERJ 2000

Suivi cardiaque

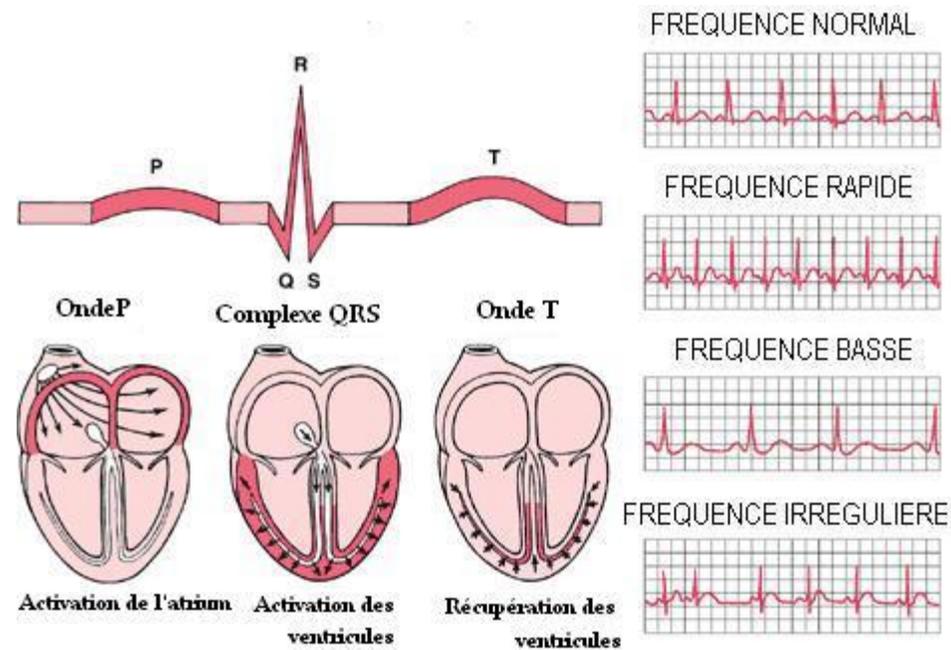
- Cardiomyopathies



Les troubles de la conduction

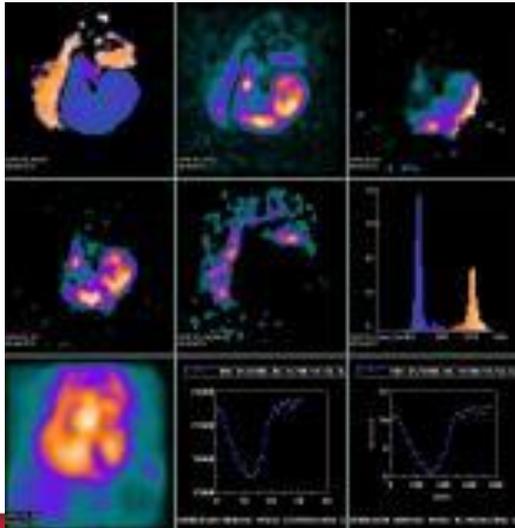


Les troubles du rythme

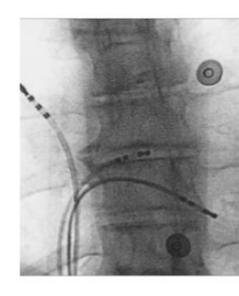
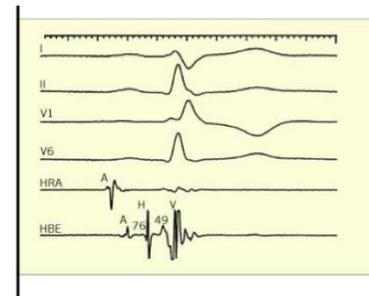


Exploration cardiaques

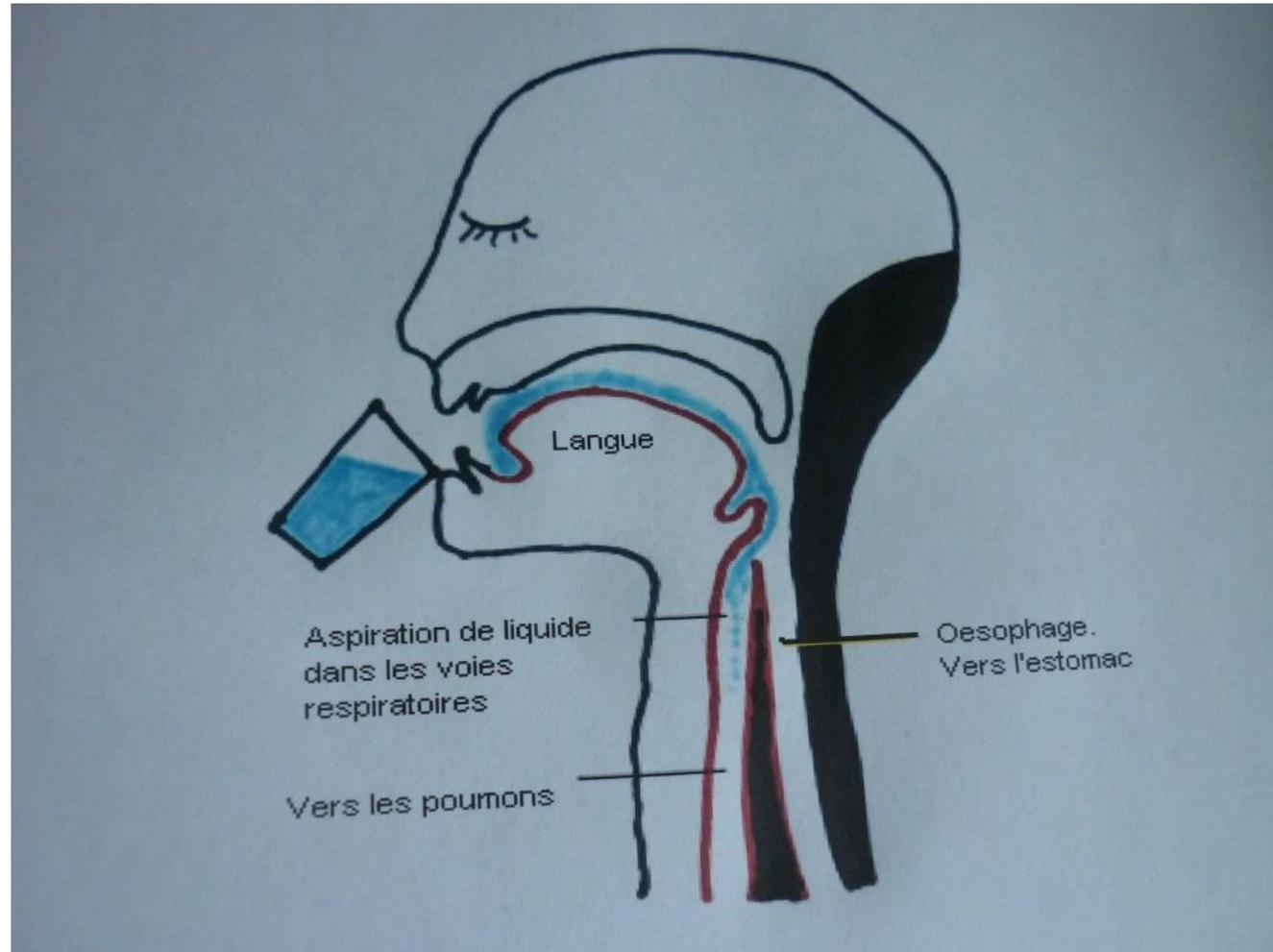
- Echocardiographie : FEVG
- Ventriculographie isotopique (FEVG) et IRM
- ECG, HOLTER
- Electrophysiologie intracardiaque (intervalle HV)



ECG endocavitaire



Deglutition, fausses routes



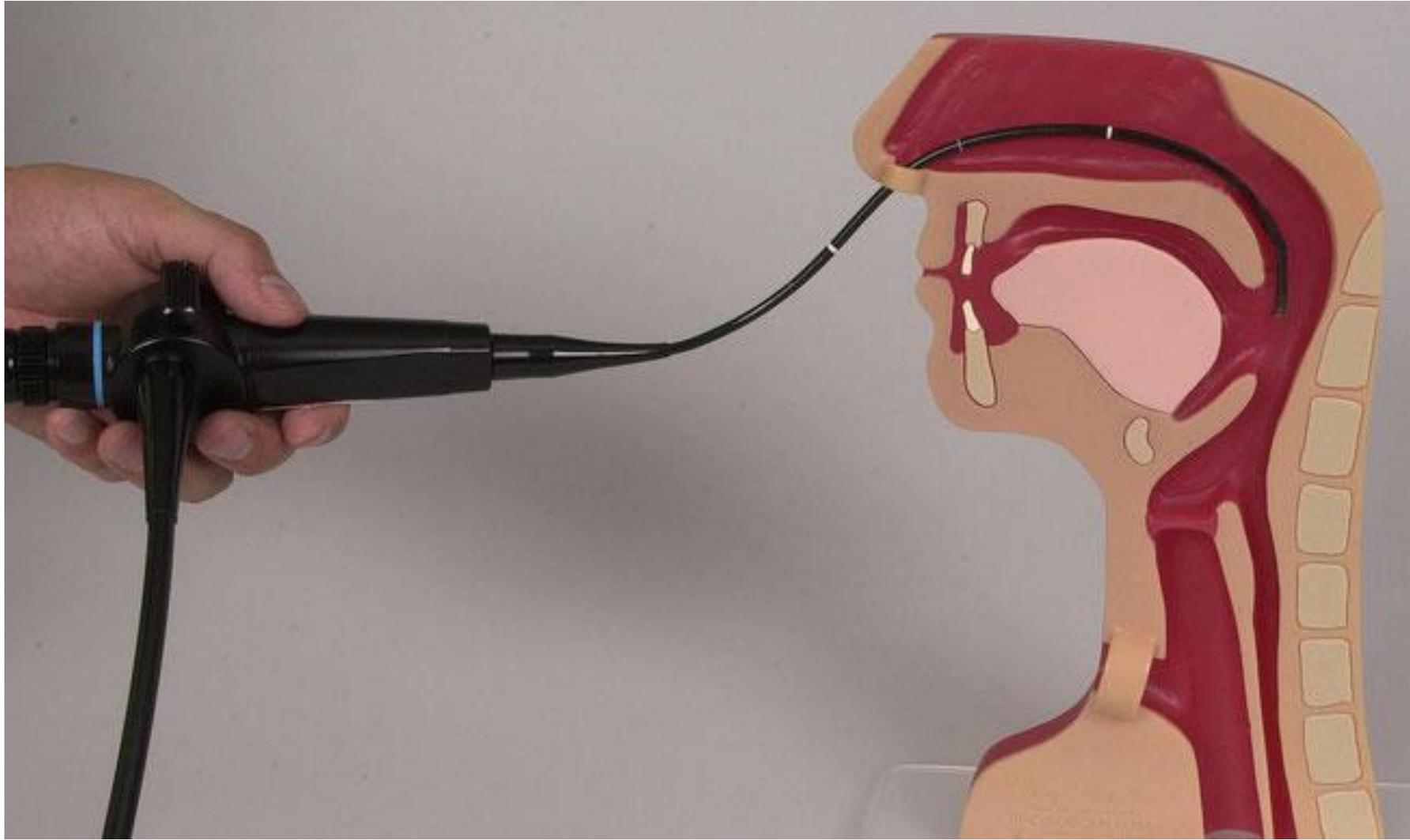




Figure 2. Stases salivaires sur la base de langue et dans les vallécules.

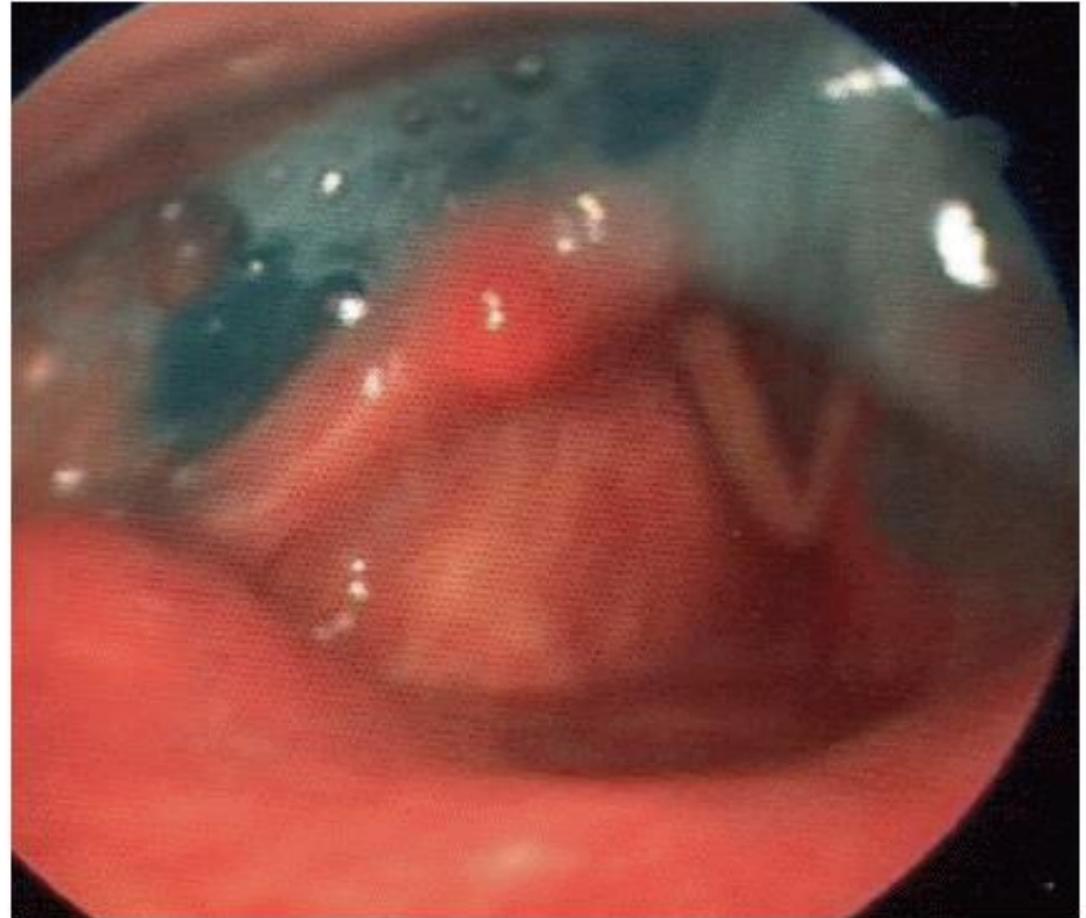


Figure 3. FEES : stase du bolus dans les sinus piriformes et pénétration au niveau de la commissure postérieure.



Nutrition

Paramètres nutritionnels

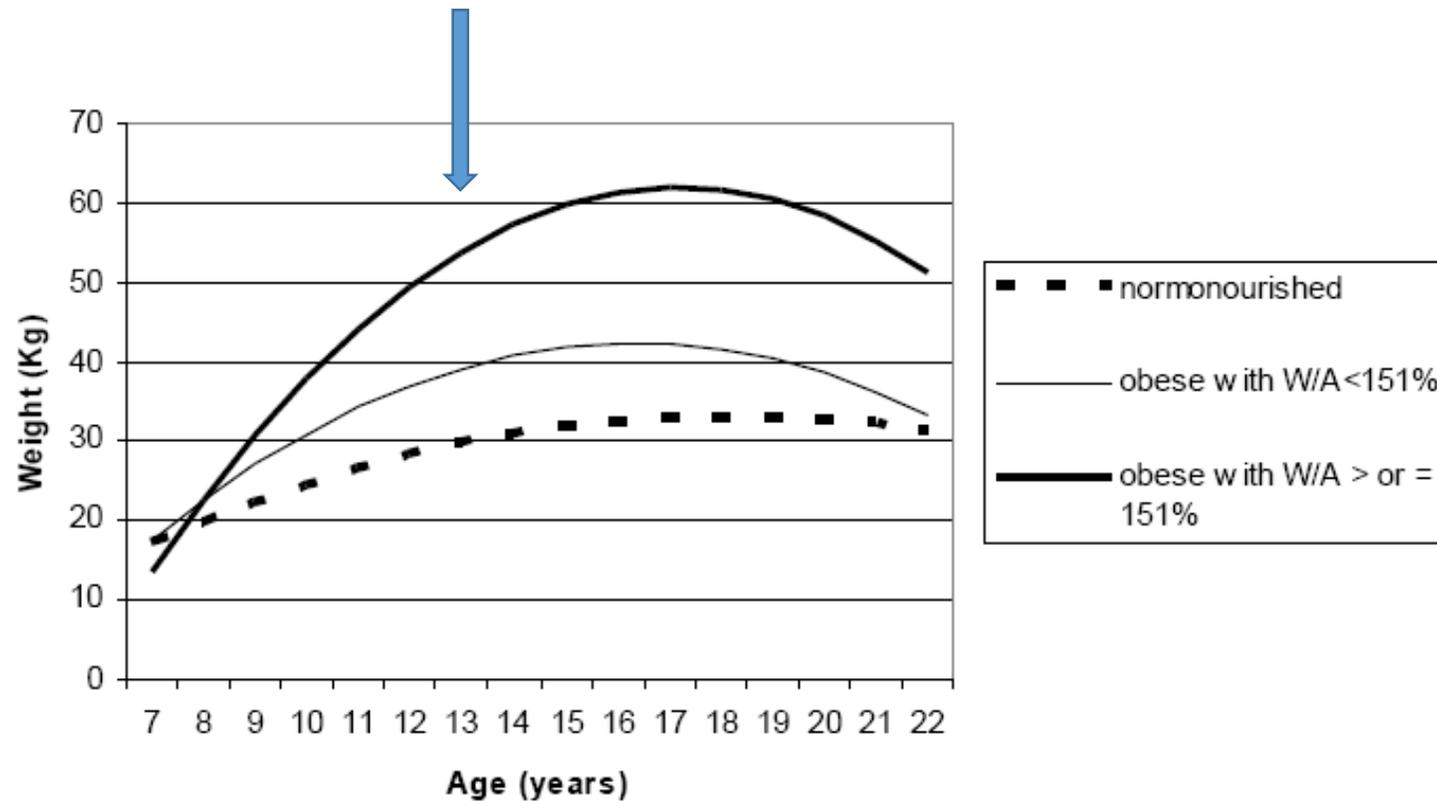
Poids

Périmètres brachial

Paramètres biologiques

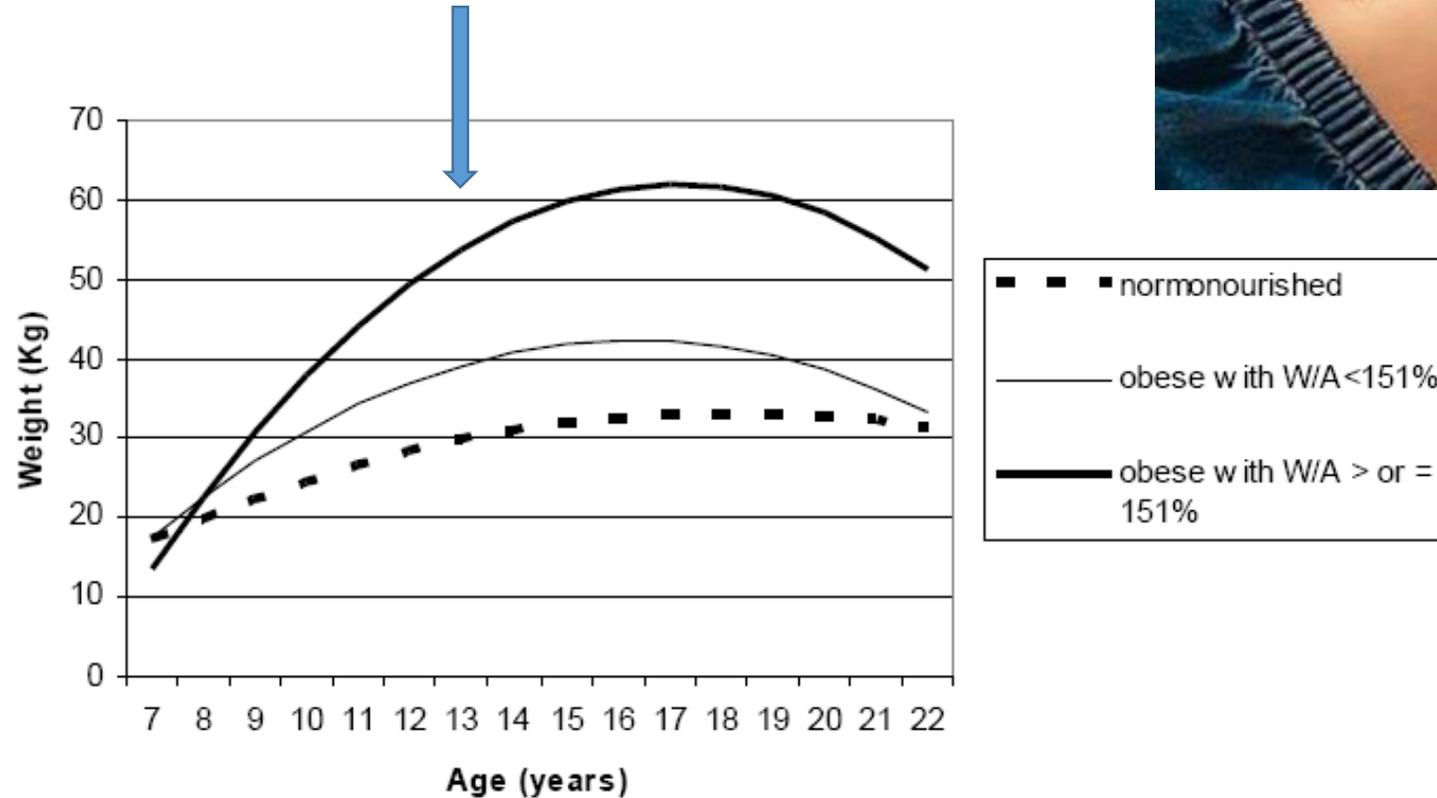


Garantir l'apport nutritionnel !



In : Martigne L et al., Br J Nutr, 2011

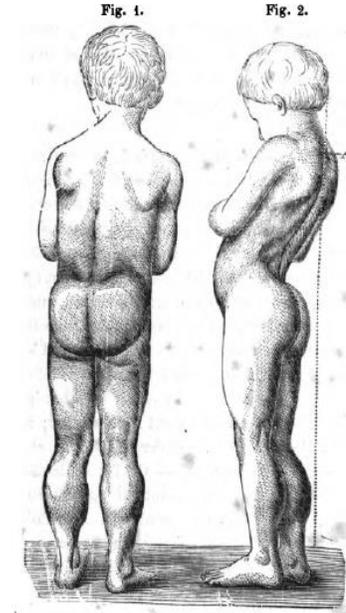
Garantir l'apport nutritionnel !



In : Martigne L et al., Br J Nutr, 2011

déformations du rachis

- Déformations réductibles du rachis
 - Déficiences des muscles pelviens



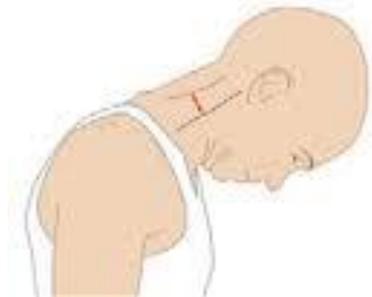
Rachis: Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
 - Déficiences des muscles pelviens
 - Déficiences des muscles du tronc



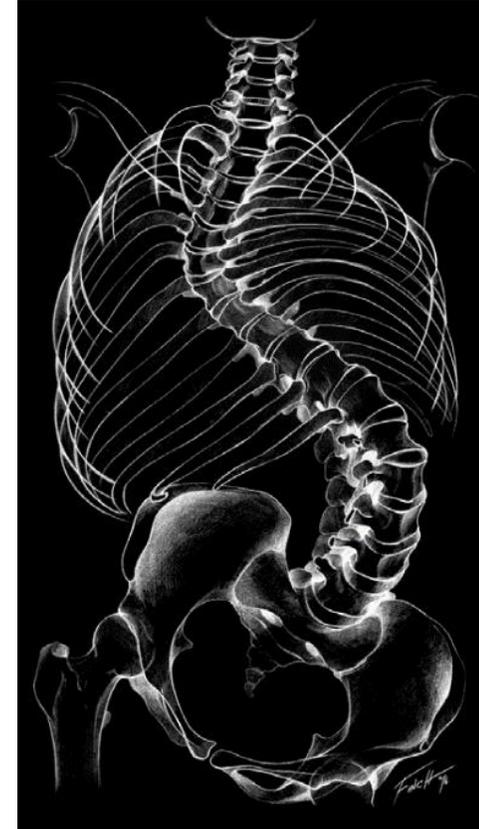
Rachis: Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
 - Déficiences des muscles pelviens
 - Déficiences des muscles du tronc
 - Déficiences des muscles cervicaux



Rachis: Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
- Déformations structurées
 - hypotonie
 - Croissance et déséquilibres musculaires
 - Rétractions musculaires et tendineuses
 - Déformations vertébrales



Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
- Déformations structurées
 - Rachis raide = Rigid spine

Myopathies congénitale à multiminicores (SEPN1)

DMC (Phénotype Ullrich, mutations Coll6)

Autre Phénotype : Myopathies de Bethlem (Coll 6)

Emery-Dreifuss MD et laminopathies (Lamine A/C)



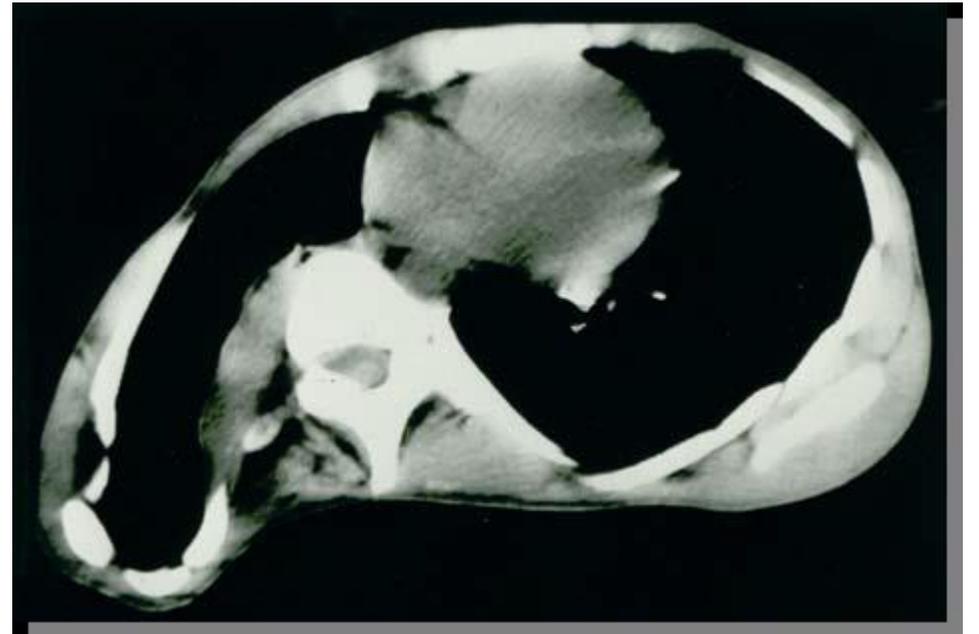
Facteurs de déformation orthopédique

- Hypotonie (myopathie congénitale, SMA)
- Fibrose
- Déséquilibre des forces
- Périodes de forte croissance



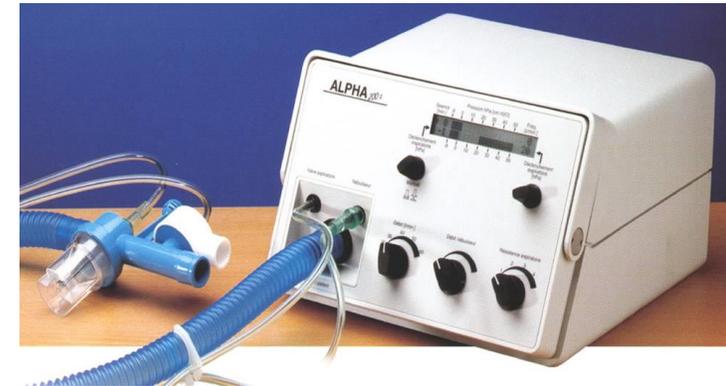
PREOCCUPATIONS

- **Les déformations du tronc** (le risque orthopédique)
- **Le confort assis** (le risque fonctionnel)
- **Le risque respiratoire** (effets délétères)



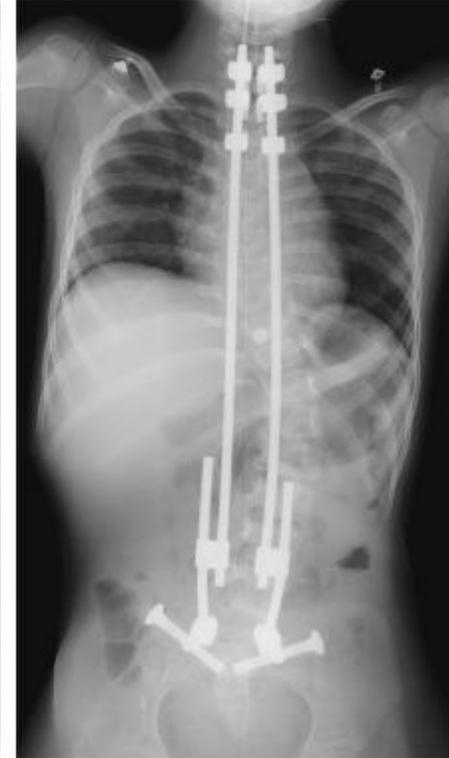
Chirurgie du rachis et MNM

- Programme chirurgical
- Mobilisations thoraciques (Bird, Alpha 200)
- Risques d'étirement de la moelle et des racines
 - PES per opératoires



Montages de croissance

- Tiges télescopiques
- Magnétique
- **Montage miladi**



Rachis et DMD adulte

Si abstinence thérapeutique

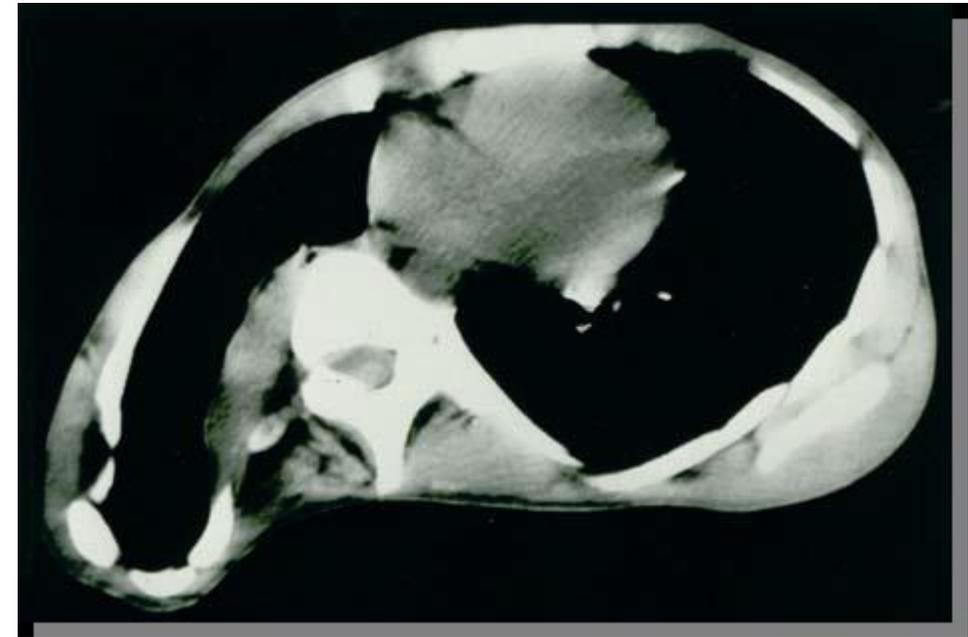
Ex: Bertrand 32 ans : pas d'arthrodèse du rachis



Rachis et DMD adulte

Si abstinence thérapeutique

Ex: Bertrand 32 ans : pas d'arthrodèse du rachis (compression et endoprothèse bronche souche G)



Traitements orthopédiques à l'âge adulte

Evolution des déformations liées aux rétractions





Traitements orthopédiques à l'âge adulte

Evolution des déformations liées aux rétractions

- Appareillages de posture à l'âge adulte, orthèses mains/pieds



Traitements orthopédiques à l'âge adulte

- Evolution des déformations liées aux rétractions
 - Appareillages de posture à l'âge adulte, orthèses mains/pieds
 - Orthèses de tronc/positionnement









Zones à risque

- Rachis : scolioses
- Membres
 - Rétractions proximales : flessions de genoux et de hanches
 - Déformations distales : pieds, mains

Objectifs thérapeutiques

- Prévenir les déformations
 - Assurer le maintien des amplitudes articulaires et l'équilibre musculaire pendant la croissance
- Corriger les déformations
 - Chirurgie orthopédique
 - Ténotomies, allongements tendineux et musculaires
 - Chirurgie ostéoarticulaire : arthrodèses, ostéotomies
- Restaurer une fonction
- Soulager

Moyens thérapeutiques

- Kinésithérapie : postures, étirements
- Appareillage :
 - Orthèses sur moulage : tronc , membres
 - Orthèses de série : releveurs, orthèses de repos
- Chirurgie
 - Ténotomies, allongements

Postures étirements : recommandations HAS 2001





Déformations réductibles du Rachis

- Déficiences des muscles vertébraux



Déformations réductibles du Rachis

- Appareillage





Objectifs thérapeutiques



- Impact de la rééducation active sur l'histoire de la maladie?
- La question n'est pas « est-ce que le patient va se dégrader ? » mais « comment va-t-il se dégrader? »
- Pari difficile car si l'histoire de la maladie est estimable sur le plan statistique, elle est incertaine au plan individuel!

Qu'est-ce qu'on améliore?

- Ex SMA , *Madsen, 2015* Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III

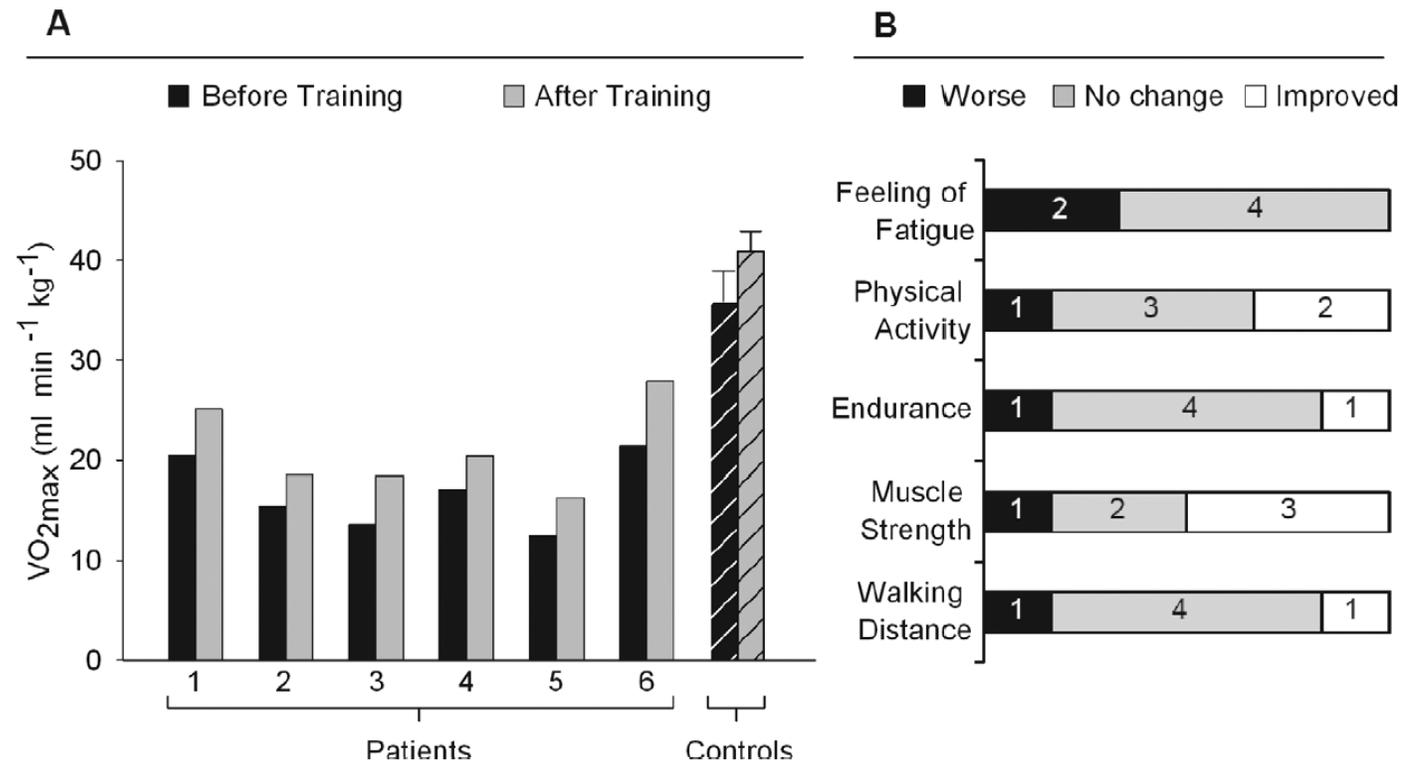


FIGURE 1. Primary outcome measures. **(A)** Maximal oxygen uptake (VO_{2max}) before and after 12 weeks of cycle ergometer training in 6 patients with SMA III and the average of 9 healthy controls (hatched bars, mean \pm SE). **(B)** Changes in activities of daily living (ADL) reported in an ADL questionnaire after 12 weeks of cycle ergometer training in 6 patients with SMA III.

– *Jansen 2013* : RCT « No use is disuse » dans la DMD

Entraînement par pédalage pendant 6 mois d'enfants déambulants ou ayant récemment perdu la marche

La MFM des sujets entraînés étaient stable à la fin de l'entraînement , elle avait diminué chez les enfants non entraînés

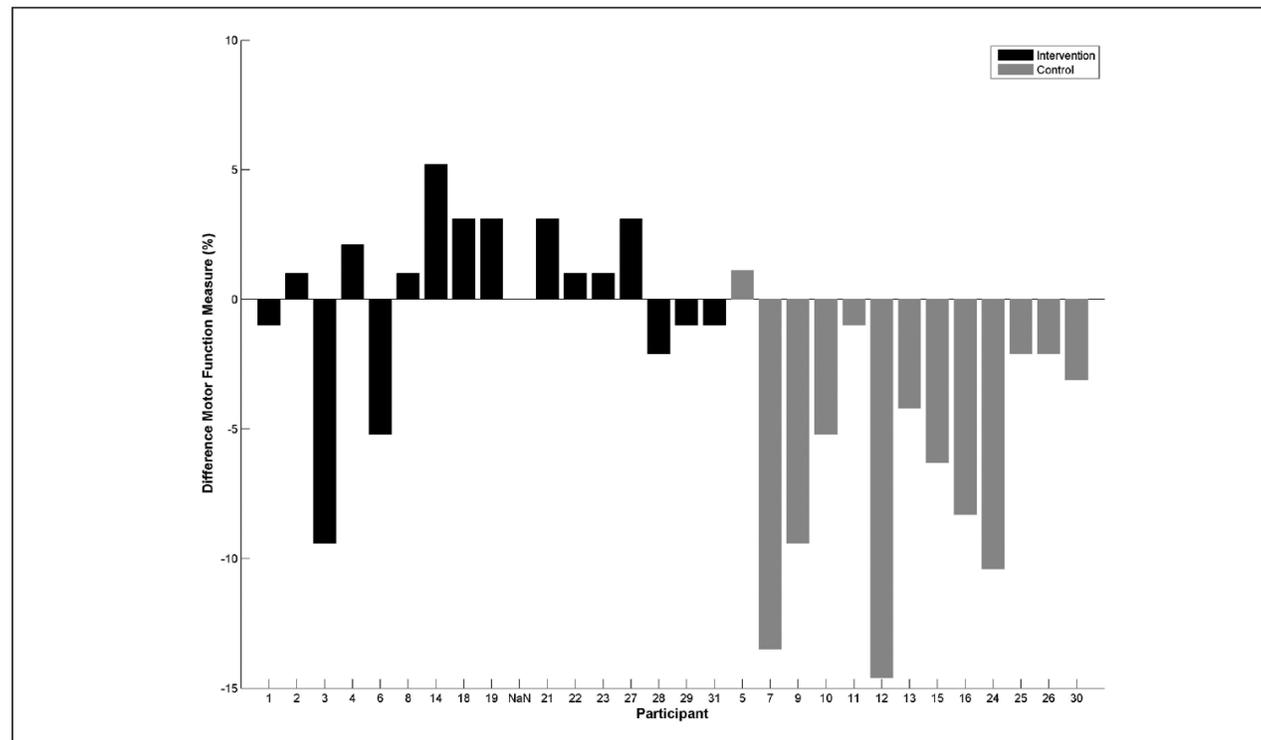


Figure 3. Individual differences in total Motor Function Measure (MFM) scores between T2 and T4 for each participant in the intervention group (black bars) and the control group (gray bars).

Pendant combien de temps?

- *Sveen 2008* : 11 patients BMD et 7 contrôlés sains ont pédalé 12 semaines, 6 patients ont continué et ont été réévalués à 1 an

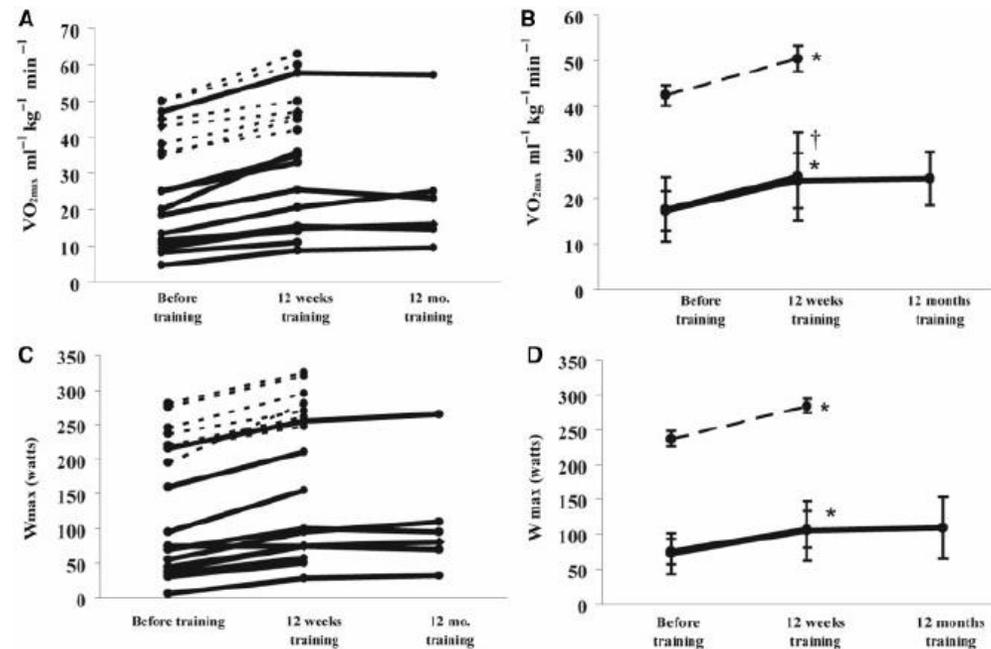
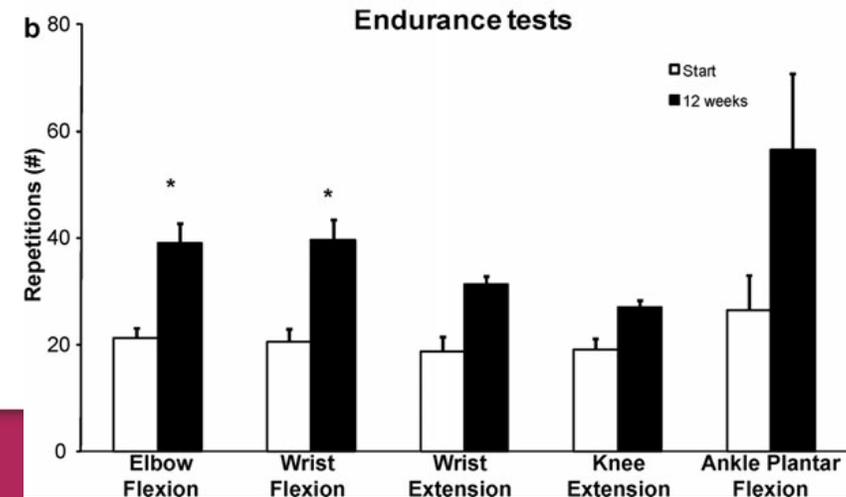
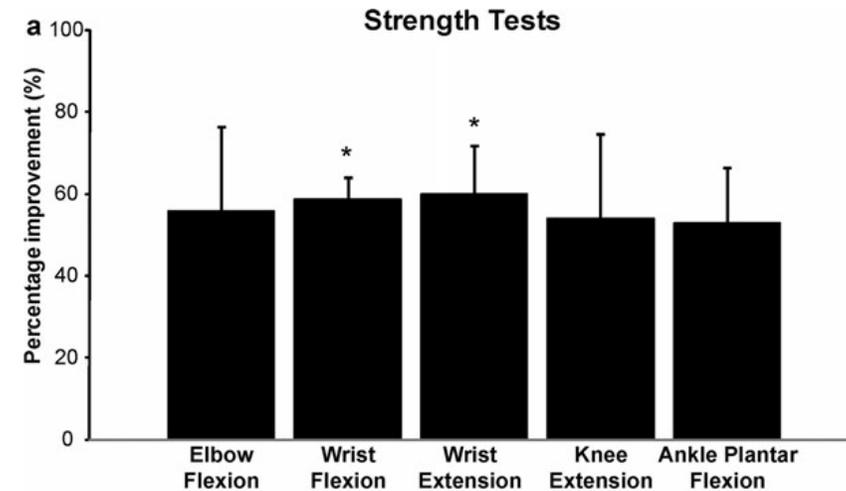
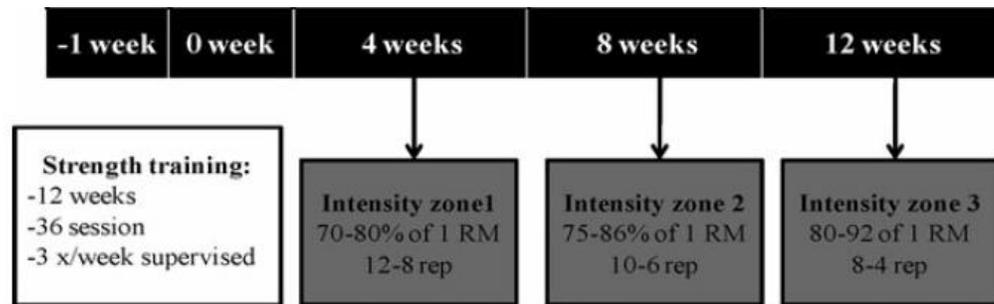


Fig. 1 Individual VO_{2max} (A) and W_{max} (C), before and after 12 weeks, and after 12 months of endurance training in individual patients with BMD (solid lines), and in healthy, matched controls (dotted lines). Average percentage increase in VO_{2max} (B), and W_{max} (D) for patients with BMD. Eleven patients completed 12 weeks of training and six patients completed 12 months of training and data is therefore shown separately. * $P < 0.005$; † $P < 0.005$ between healthy subjects and patients with BMD.

- Renforcer ou entrainer? Intensité?

Sveen 2013 (open study) ; High intensity vs low intensity training in BMD and LGMD 2A and 2I : HI = 70-92% de 1-RM



BODY WEIGHT-SUPPORTED TRAINING IN BECKER AND LIMB GIRDLE 2I MUSCULAR DYSTROPHY

**BENTE R. JENSEN, PhD,¹ MARTIN P. BERTHELTSEN, MSc,¹ EDITH HUSU, MD,² SOFIE B. CHRISTENSEN, MSc,¹
KIRA P. PRAHM, MD,² and JOHN VISSING, MD²**

¹Biomechanics and Motor Control Laboratory, Integrative Physiology, Department of Nutrition, Exercise and Sport, University of Copenhagen, Nørre Allé 51, DK-2100 Copenhagen, Denmark

²Copenhagen Neuromuscular Center, Department of Neurology, Rigshospitalet, University of Copenhagen, Denmark

Accepted 8 January 2016

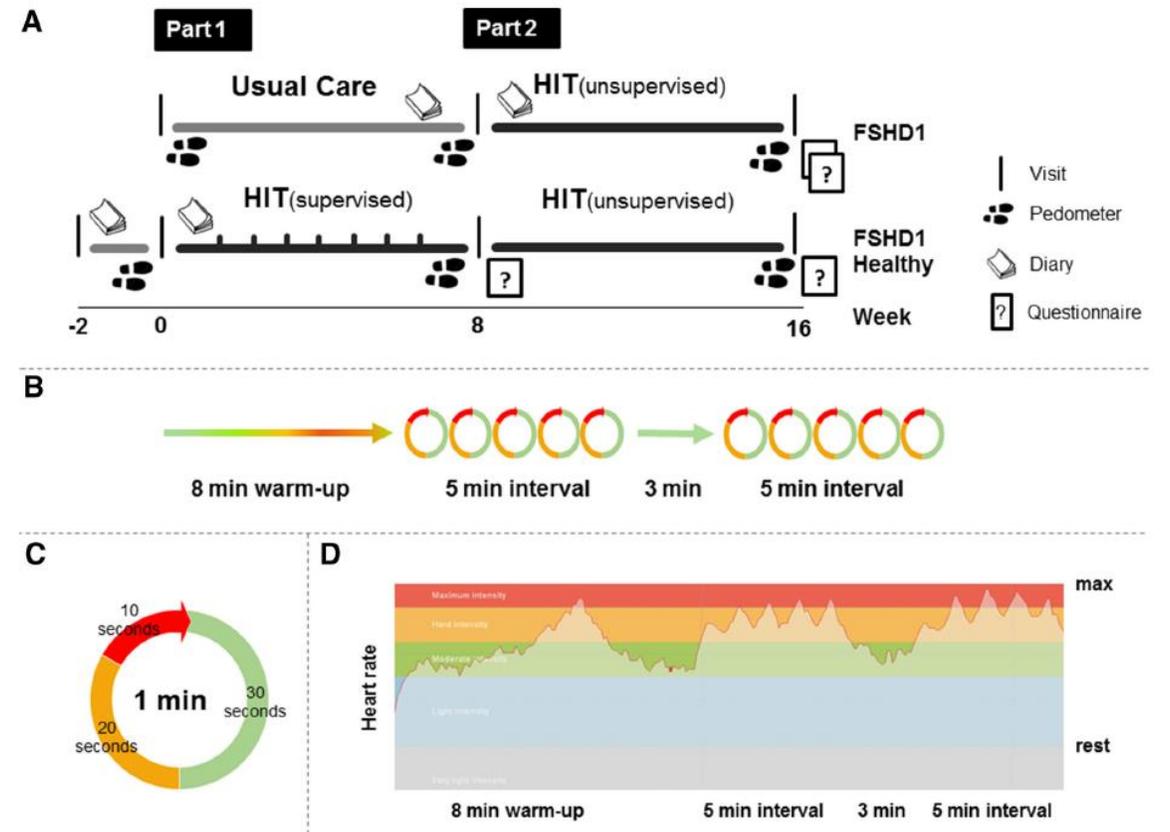


ORIGINAL COMMUNICATION

High-intensity interval training in facioscapulohumeral muscular dystrophy type 1: a randomized clinical trial

Grete Andersen¹ · Karen Heje¹ · Astrid Emile Buch¹ · John Vissing¹

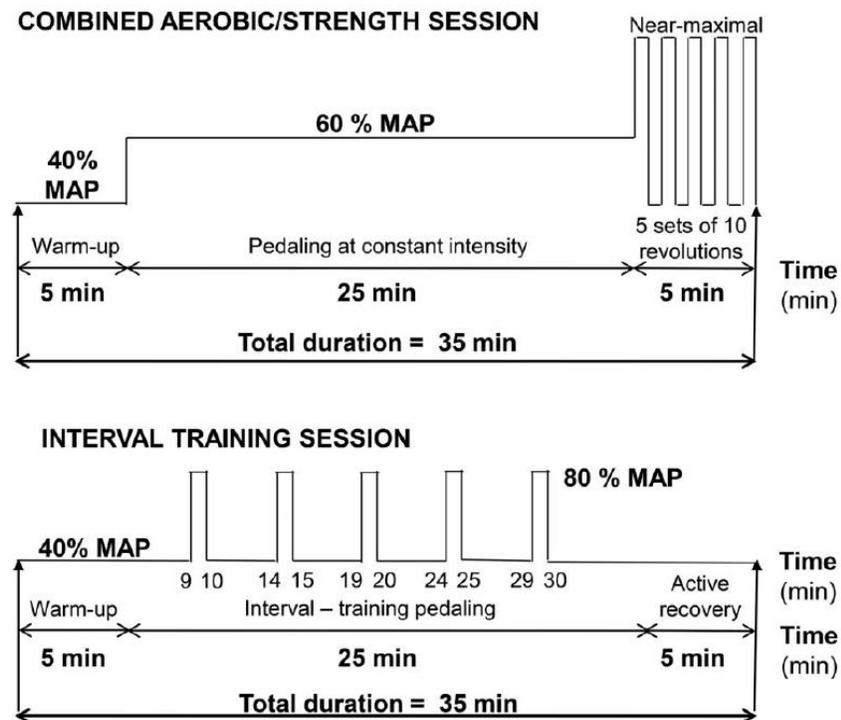
Supervised HIT improved fitness (3.3 ml O₂/min/kg)



Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy

A randomized controlled trial

Landry-Cyrille Bankolé, PhD^{a,b,c,g}, Guillaume Y. Millet, PhD^{a,d,e}, John Temesi, PhD^{a,d}, Damien Bachasson, PhD^{e,f}, Marion Ravelojaona, PhD^{a,b,g}, Bernard Wuyam, MD PhD^{e,f,g}, Samuel Verges, PhD^{e,f}, Elodie Ponsot, PhD^c, Jean-Christophe Antoine, MD PhD^g, Fawzi Kadi, PhD^c, Léonard Féasson, MD PhD^{a,b,g}.



Significant improvements with training were observed in the VO₂ peak

Figure 3. Training sessions. Content of (A) the combined aerobic/strength and (B) interval training sessions. MAP = maximal aerobic power.

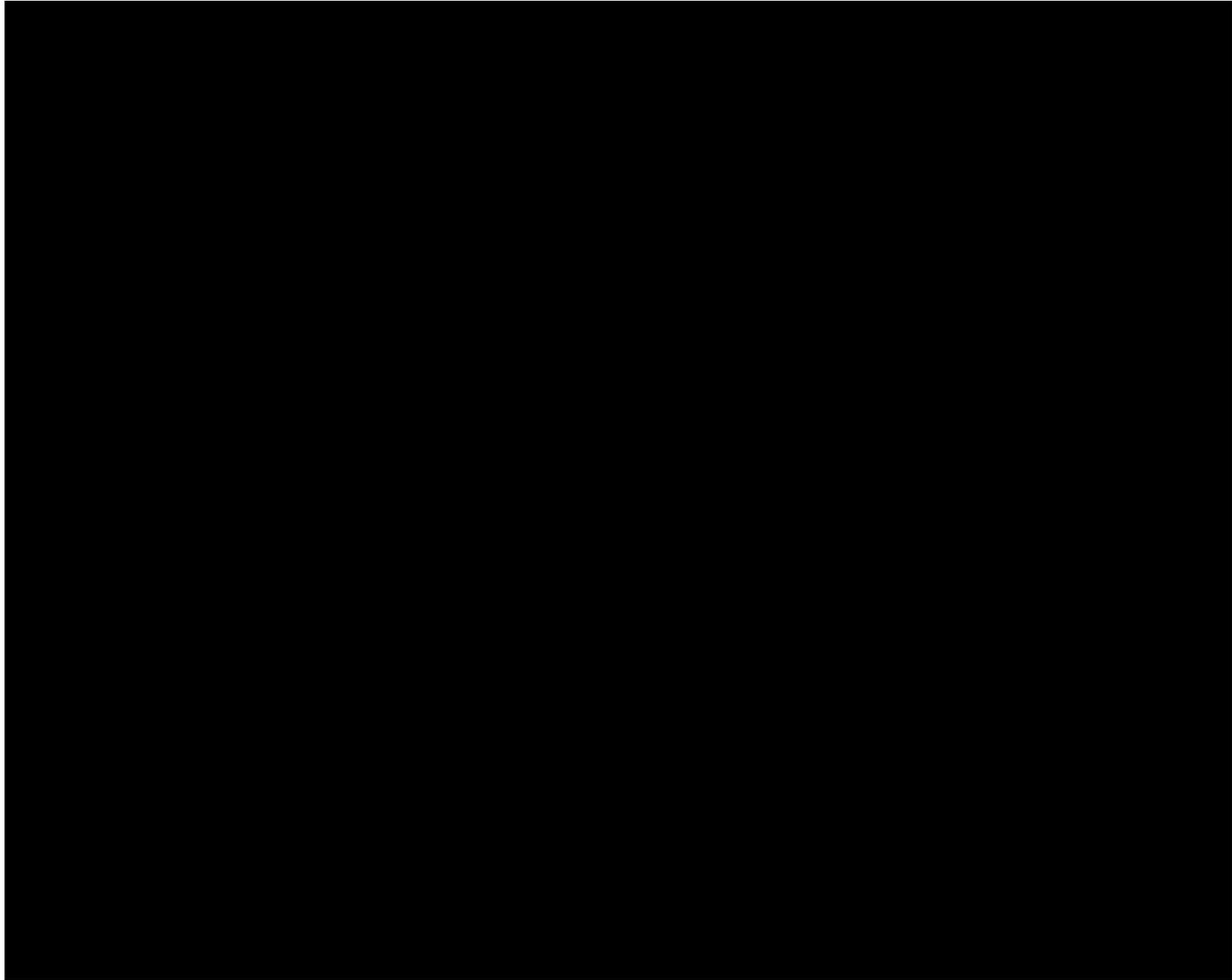
Barriers to exercise (Dr Gita Ramdharry)

Phillips et al Clinical Rehab 2009

- Most common:
 - Lack of energy
 - Lack of motivation
 - Feeling self-conscious
 - Boring
 - Cost

Comment entrainer ?

- Renforcement léger
 - Des séances de 4 à 10 répétitions à 30% de FMV (ex 4 répétitions à 12 RM)
 - 15 à 30 min d'effort
 - 3 ou 4 séance par semaines
 - Pour des muscles partiellement préservés (testing>3/5)
- Entraînement
 - Cycloergomètre ou marche
 - 30-45 min, 3/sem
 - Fractionné (5min effort, 2 min repos)
 - À 70% de VO2max ou 50% FCmax



Research Report

Single-Blind, Randomized, Controlled Clinical Trial of Exercise in Ambulatory Spinal Muscular Atrophy: Why are the Results Negative?

Jacqueline Montes^{a,b,*}, Carol Ewing Garber^c, Samantha S. Kramer^a, Megan J. Montgomery^a, Sally Dunaway^{a,b}, Shirit Kamil-Rosenberg^c, Brendan Carr^c, Rosangel Cruz^a, Nancy E. Strauss^b, Douglas Sproule^a and Darryl C. De Vivo^a

^aDepartment of Neurology, Columbia University Medical Center, New York, NY, USA

^bDepartment of Rehabilitation and Regenerative Medicine, Columbia University Medical Center, New York, NY, USA

^cDepartment of Biobehavioral Sciences, Teachers College, Columbia University, New York, NY, USA



Physical exercise training for type 3 spinal muscular atrophy (Review)

Bartels B, Montes J, van der Pol WL, de Groot JF

Results: Twelve participants completed the first 7 months of the study, and 9 completed all 19 months. At baseline, the groups were similar on all clinical variables. There were no group changes at any time point in the 6MWT, fatigue, or function. Percent-predicted VO₂ max improved 4.9% in all participants in 6 months ($p = 0.036$) ($n = 10$).

Implications for practice

It is uncertain whether combined strength and aerobic exercise training is beneficial or harmful in people with spinal muscular atrophy (SMA) type 3 in terms of walking distance, cardiopulmonary exercise capacity, fatigue, quality of life, functional performance, muscle strength, and adverse effects, as the quality of evidence is very low.

Resistance Strength Training Exercise in Children with Spinal Muscular Atrophy

Aga Lewelt, MD, MS¹, Kristin J. Krosschell, PT, DPT, MA, PCS², Gregory J. Stoddard, MS³, Cindy Weng, MS³, Mei Xue, MS⁴, Robin L. Marcus, PT, PhD⁵, Eduard Gappmaier, PT, PhD⁵, Louis Viollet, MD, PhD⁶, Barbara A. Johnson, PT, PhD⁶, Andrea T. White, PhD⁷, Donata Viazzo-Trussell, PT, DPT⁶, Philippe Lopes, PhD⁸, Robert H. Lane, MD⁹, John C. Carey, MD, MPH¹⁰, and Kathryn J. Swoboda, MD⁶

Results—Nine children with SMA, aged 10.4±3.8 years, completed the resistance training exercise program. Ninety percent of visits occurred per protocol. Training sessions were pain-free (99.8%), and no study-related adverse events occurred. Trends in improved strength and motor function were observed.

Conclusions—A 12-week supervised, home-based, 3 days/week progressive resistance training exercise program is feasible, safe, and well tolerated in children with SMA. These findings can inform future studies of exercise in SMA.

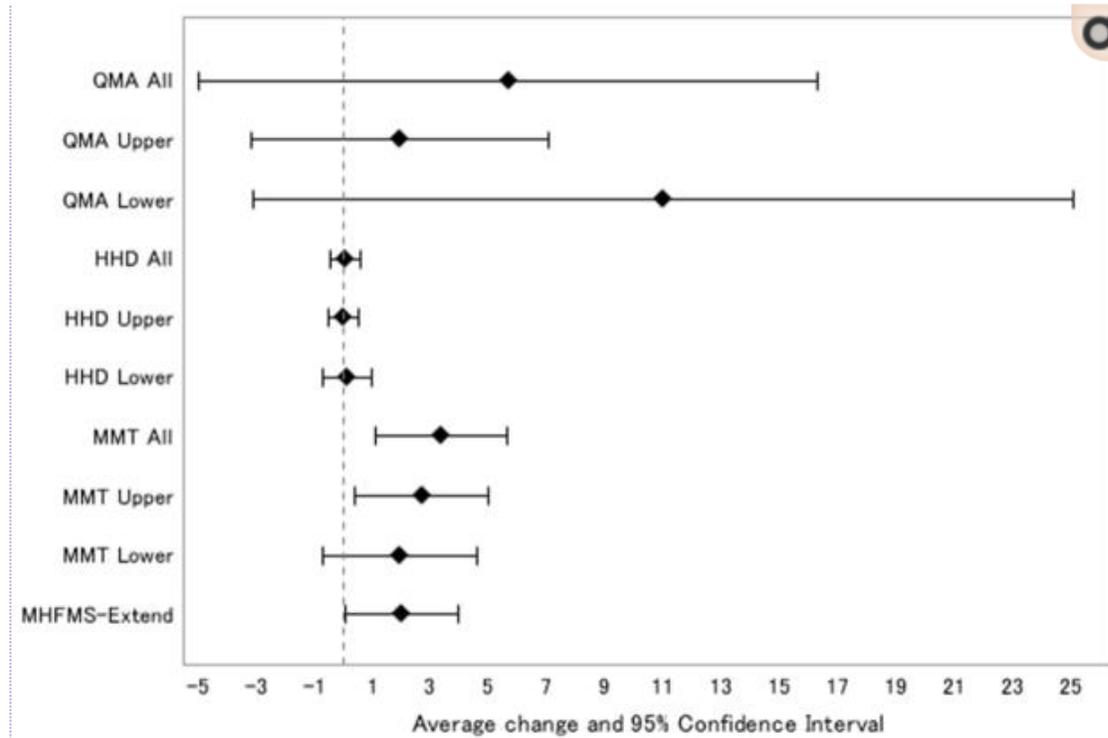
Resistance Strength Training Muscular Atrophy

Aga Lewelt, MD, MS¹, Kristin J. Kross
Cindy Weng, MS³, Mei Xue, MS⁴, Robi
Louis Viollet, MD, PhD⁶, Barbara A. J
Viazzo-Trussell, PT, DPT⁶, Philippe L
MPH¹⁰, and Kathryn J. Swoboda, MD⁶

Results—Nine children with SMA, aged
exercise program. Ninety percent of visits
(99.8%), and no study-related adverse ever
function were observed.

Conclusions—A 12-week supervised, h
exercise program is feasible, safe, and well
inform future studies of exercise in SMA.

Figure 1



The average change, with a 95% confidence interval, in muscle strength over time calculated using composite scores of quantitative muscle analysis (kilograms), hand-held dynamometry (kilograms), and manual muscle testing (numerical values), as well as average change in motor function over time using the Modified Hammersmith Functional Motor Scale-Extend (scores)

QMA, quantitative muscle analysis; HHD, hand held dynamometry; MMT, manual muscle testing; MHFMS-Extend, Modified Hammersmith Functional Motor Scale-Extend.

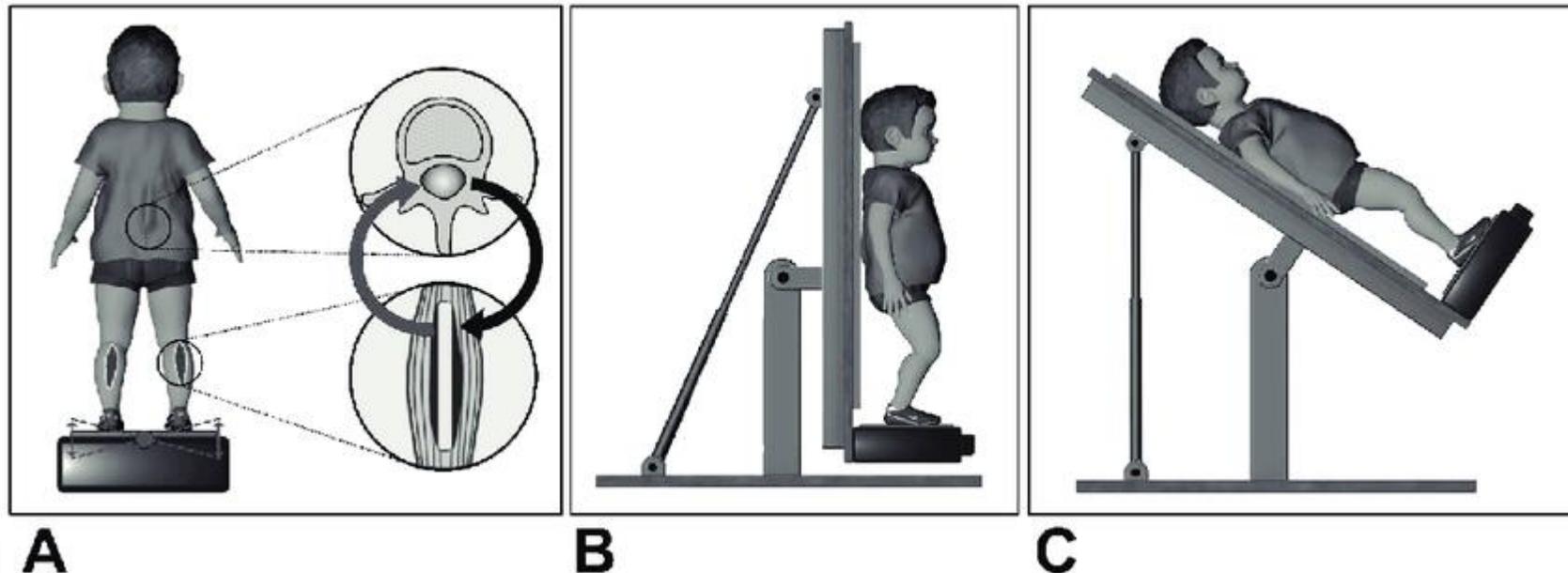
Vibration-Assisted Home Training Program for Children With Spinal Muscular Atrophy

Child Neurology Open
Volume 5: 1-9
© The Author(s) 2018
Reprints and permission:
sagepub.co.us/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/2329048X18780477
journals.sagepub.com/home/cno



Christina Stark, MSc^{1,2}, Ibrahim Duran, MD³,
Sebahattin Cirak, MD, Dipl-Chem⁴, Stefanie Hamacher, MSc⁵,
Heike-Katharina Hoyer-Kuhn, MD¹, Oliver Semler, MD^{1,6},
and Eckhard Schoenau, MD^{1,2,3}

6 month « Auf die Beine » Program



Vibration-Assisted Home Training Program for Children With Spinal Muscular Atrophy

Child Neurology Open
 Volume 5: 1-9
 © The Author(s) 2018
 Reprints and permission:
sagepub.co.us/journalsPermissions.nav
 DOI: 10.1177/2329048X18780477
journals.sagepub.com/home/cno


Christina Stark, MSc^{1,2}, Ibrahim Duran, MD³,
 Sebahattin Cirak, MD, Dipl-Chem⁴, Stefanie Hamacher, MSc⁵,
 Heike-Katharina Hoyer-Kuhn, MD¹, Oliver Semler, MD^{1,6},
 and Eckhard Schoenau, MD^{1,2,3}

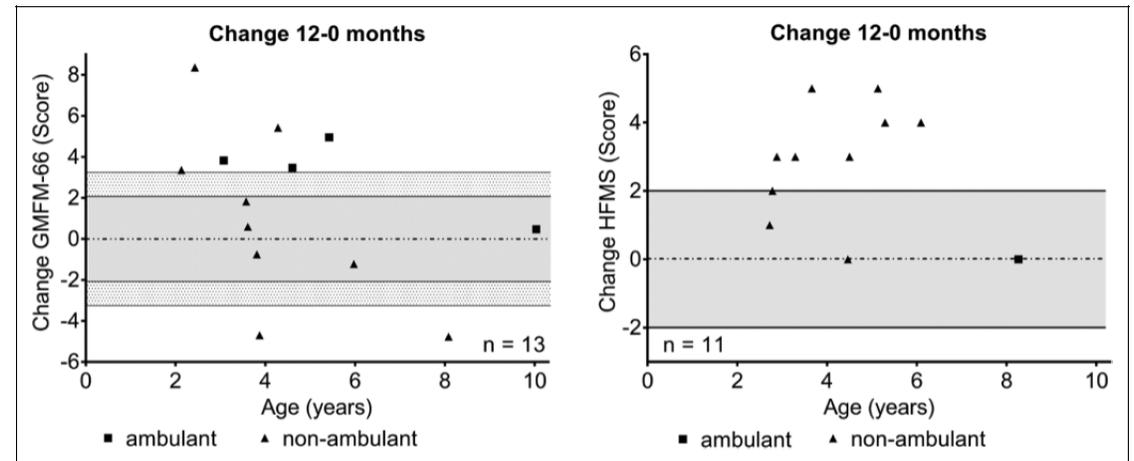
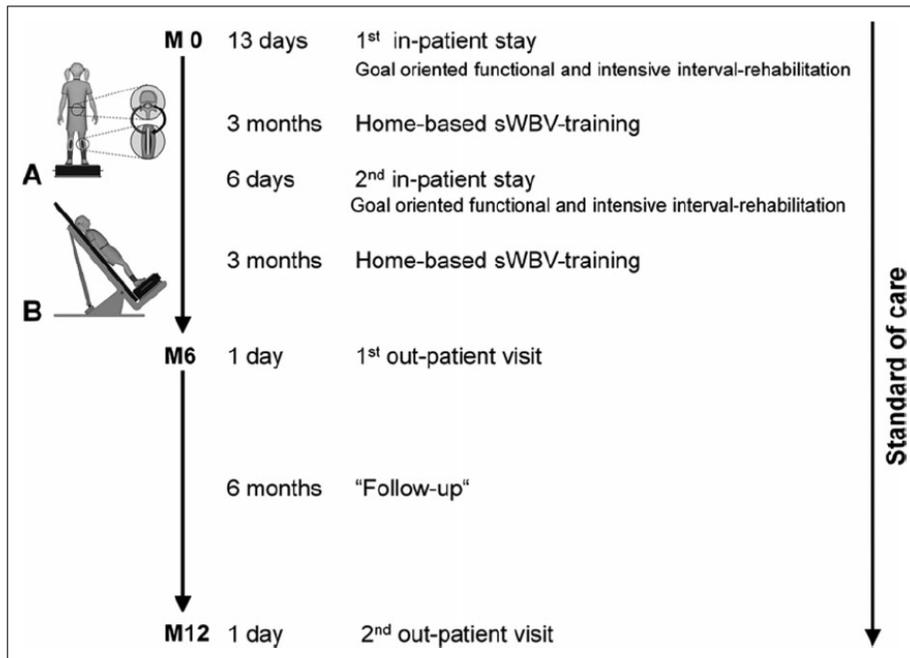
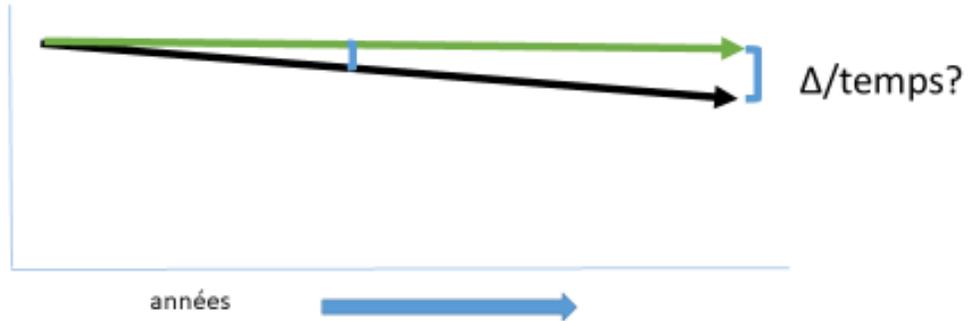


Figure 3. Individual changes at baseline (M0) to 12 months for Gross Motor Function Measure-66 (GMFM-66) and Hammersmith Functional ability Scale (HFMS). The GMFM-66: gray area: minimally clinically important difference (MCID) reported for children with cerebral palsy (CP) aged 2 to 7 years after 6 months.⁴⁵ Gray solid, for an MCID of medium Cohen *d* effect size (2.05 points); gray dotted: for a large Cohen *d* effect size (3.28 points). The HFMS: dotted line: ± 2 points as reported by Mercuri et al.⁴⁶ after 12 months.

Figure 1. Cologne concept Auf die Beine—neuromuscular training based on side-alternating whole body vibration (sWBV). A, The sWBV system—spinal reflexes and muscle contractions are provoked through the side-alternating vibration stimulus. B, The sWBV system with a tilt table.

La rééducation pour quoi faire?

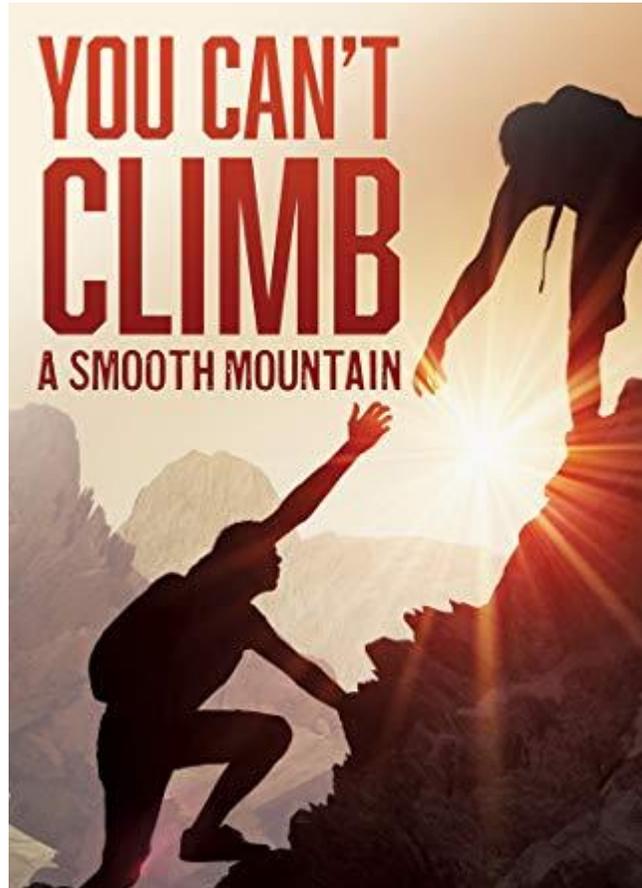
Essayer que ça soit moins pire = retarder des pertes fonctionnelles ?



Il n'est pas facile de ralentir quelque chose de lent !

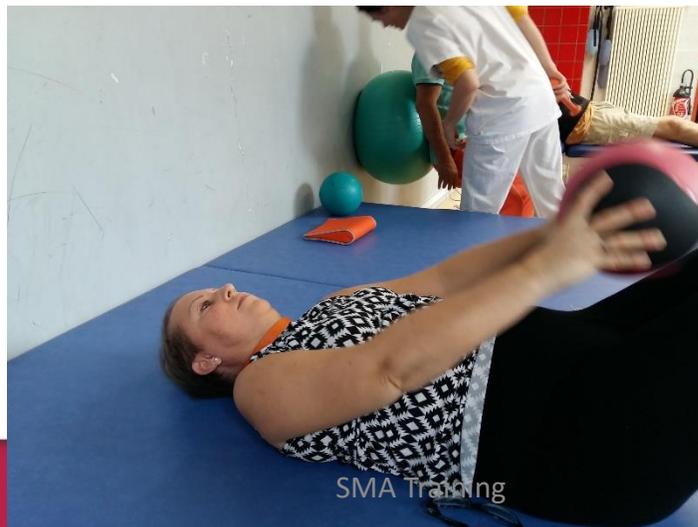
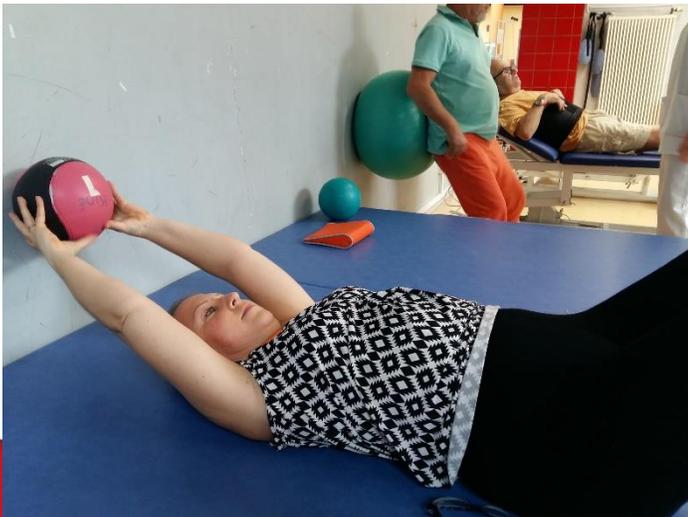


Comment anticiper certaines pertes fonctionnelles ?



La rééducation en pratique

Travail en chaine courte , proximal et tronc



Travail en chaine courte , proximal et tronc



Elastiques, Chaines semifermeée

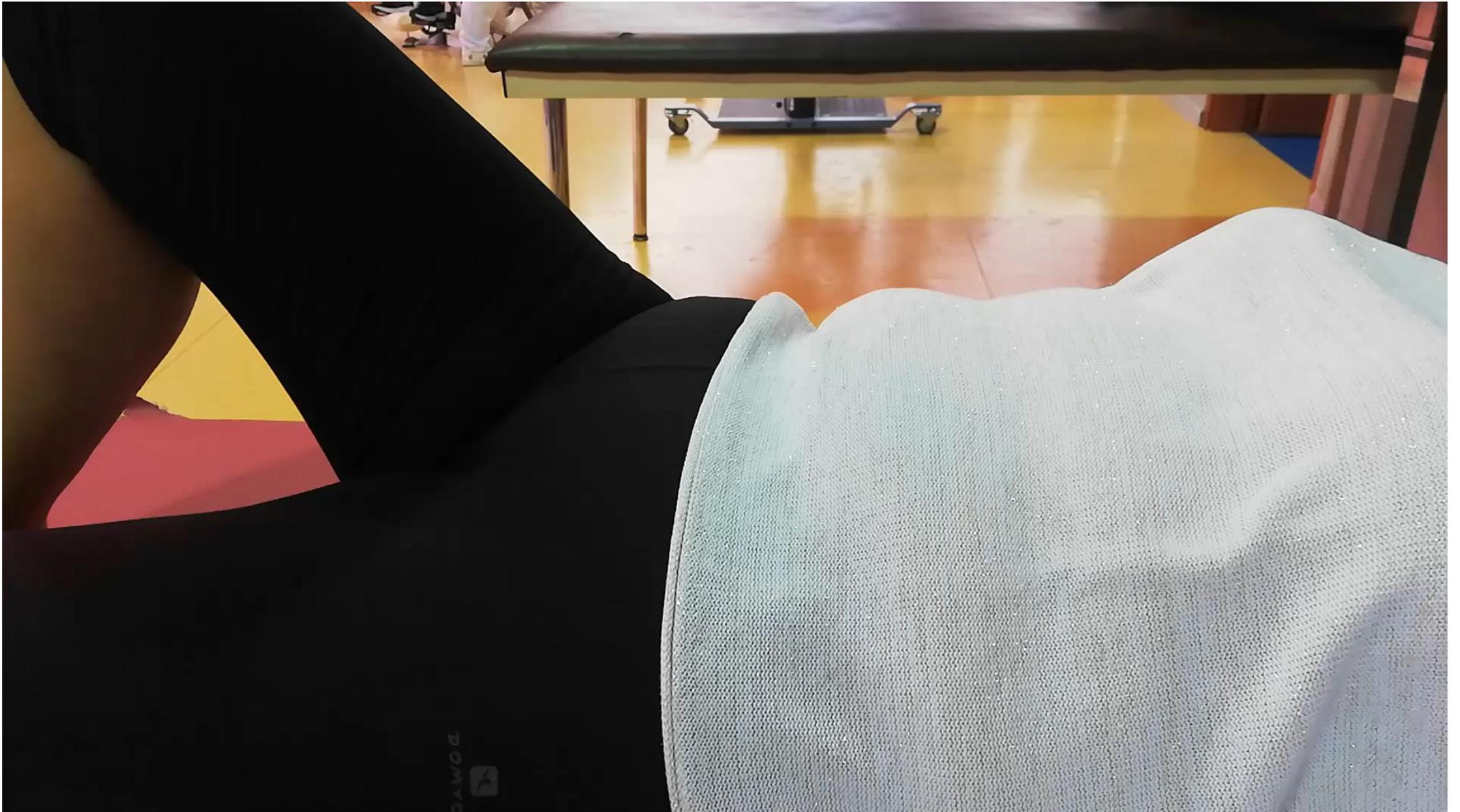






Travail du tronc







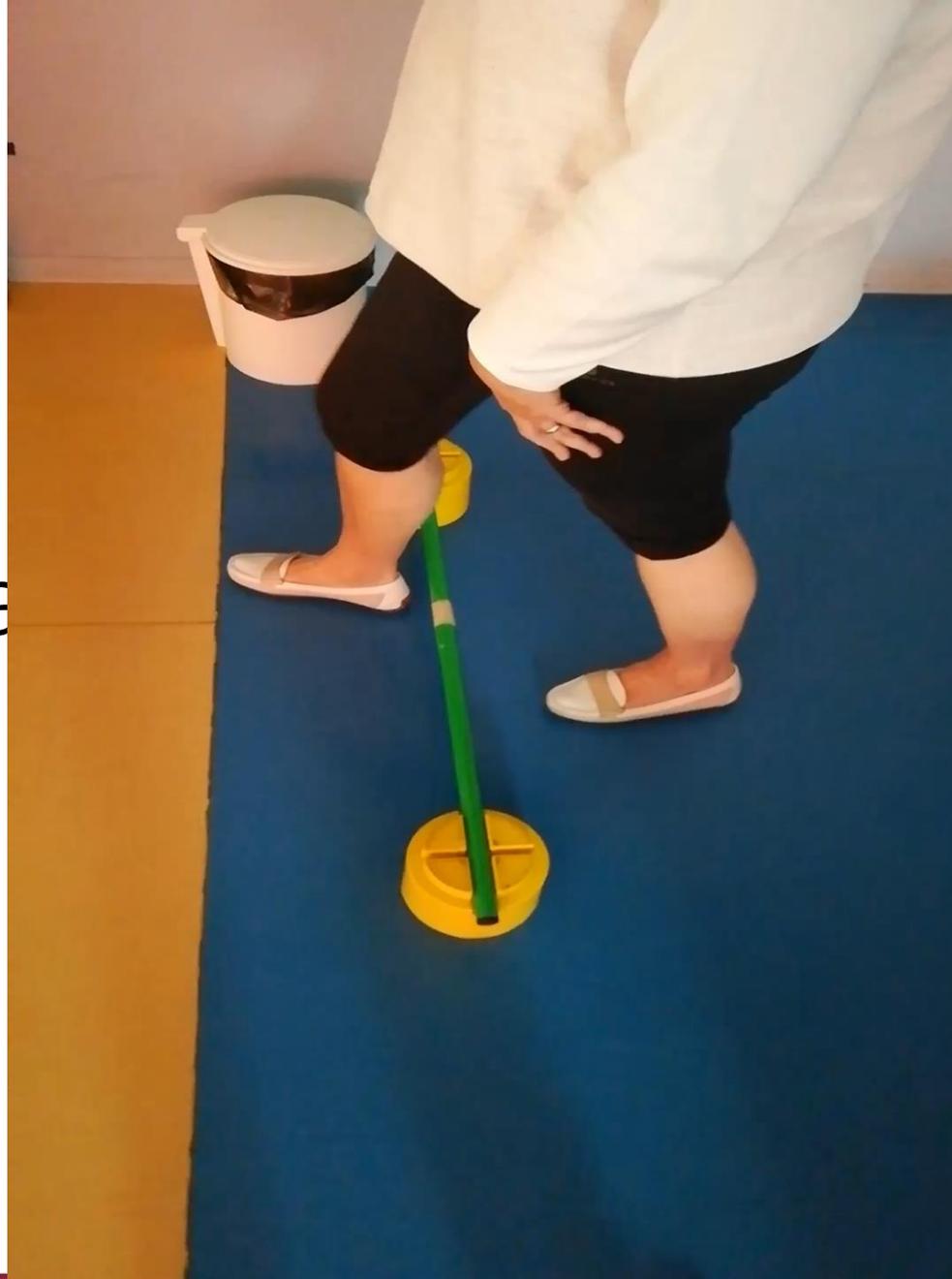






SMA Training

Tra



Double tâche



Activités Physiques adaptées



Réadaptation aides techniques







Aides techniques pour les AVQ

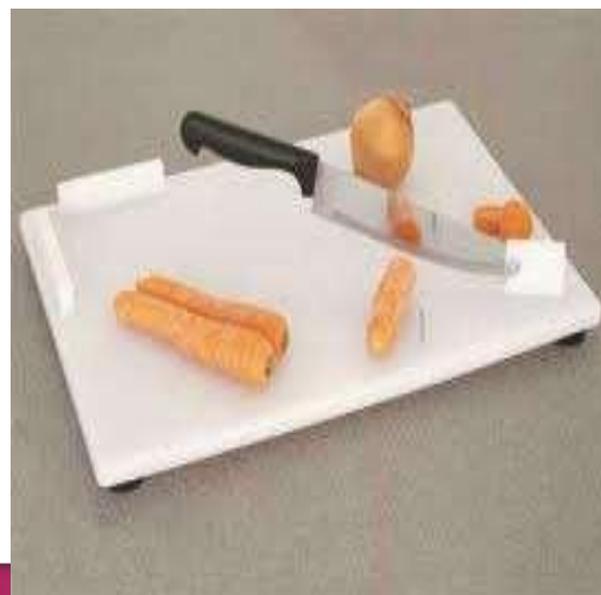
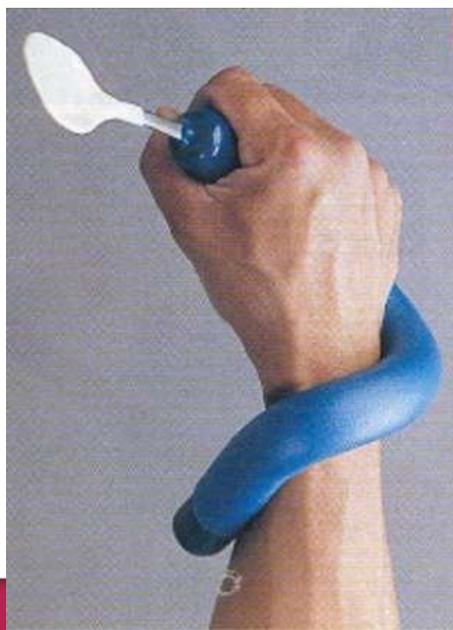
- **Déficit proximal du MS :**

Pb pour atteindre objets situés en hauteur,
se brosser les dents...

Une solution peut être apportée : bras TOP
FOCAL









FRE AA1



FRE AA2

L'acquisition d'un FRE se fait obligatoirement dans un centre de rééducation, renouvelable tous les 5 ans









Coussin en
mousse



Coussin Berlingots
vicair



 **TEMPUR-MED®**

Garantie
3 Ans
sur les propriétés
physiques du
matériau

Coussin à mémoire de forme

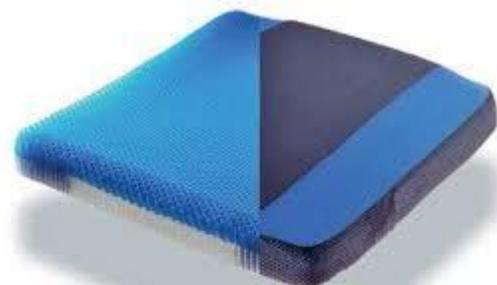


coussin à air

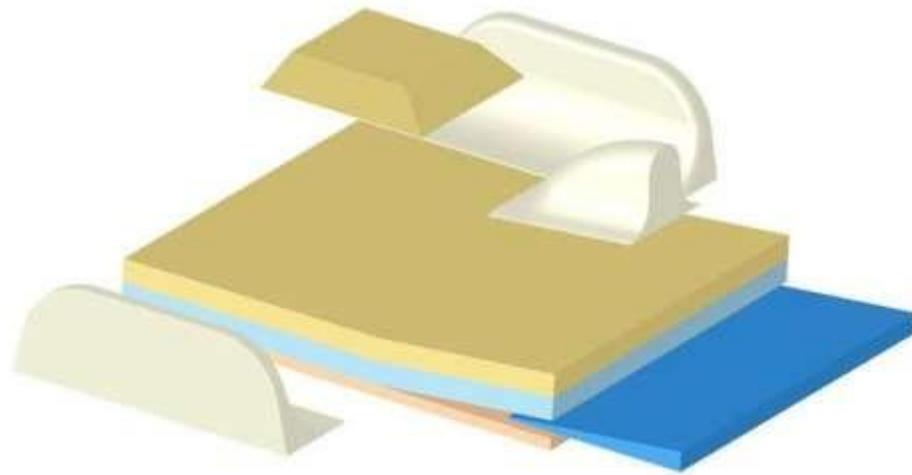
renouvelable tous les 3 ans



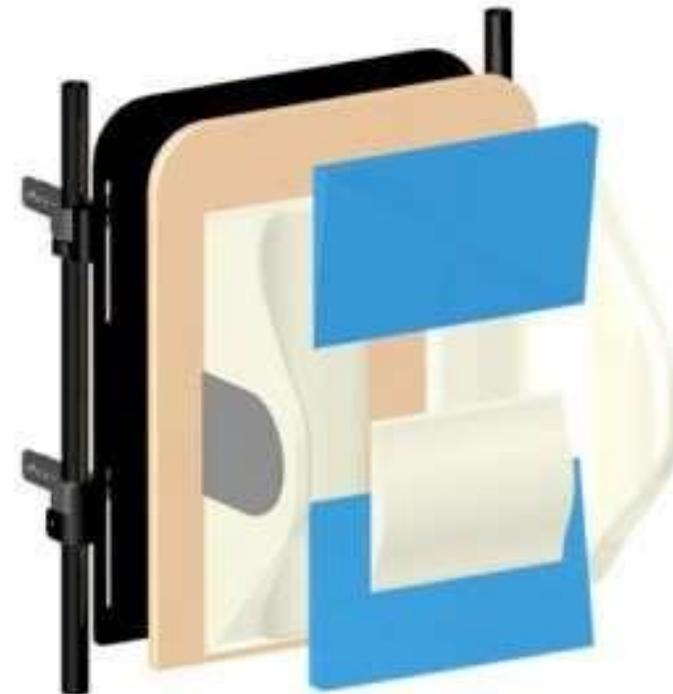
Assise modulaire évolutive



Physipro



Installation modulaire et évolutive



Éléments de forme





Assise moulée





VIC



chauffe main

Mini joystick



Solution d'accès à l'ordinateur

■Tablette PC avec clavier virtuel



■ téléphone comme souris et clavier : remote mouse



■Miniclavier



■Par la commande du FRE

■Accès par les mouvements oculaires

Aménagement du domicile

Les principales difficultés rencontrées :

- l'accès extérieur : marches, pentes, terrains difficiles, ...
- maison à étage : escalier
- cuisine : accès en fauteuil
- salle de bain : aire de rotation, baignoire, évier
- wc : transfert, accès

Aménagement du véhicule

Pour la conduite automobile

Différentes adaptations possibles :

- Direction assistée, sur assistée ou sur-sur-assistée
- Boîte de vitesse automatique ou semi-automatique

- Frein et accélérateur au pied gauche (inversion de pédales)



- Frein et accélérateur au volant

- Manettes à baisser
- A droite ou à gauche



- Boule au volant (plus à droite ou plus à gauche)
- Commodos (commandes annexes sur boîtier au volant)









V Tiffreau, Bucarest 2018

