

9 Juin 2022

Module Nerfs et Muscles

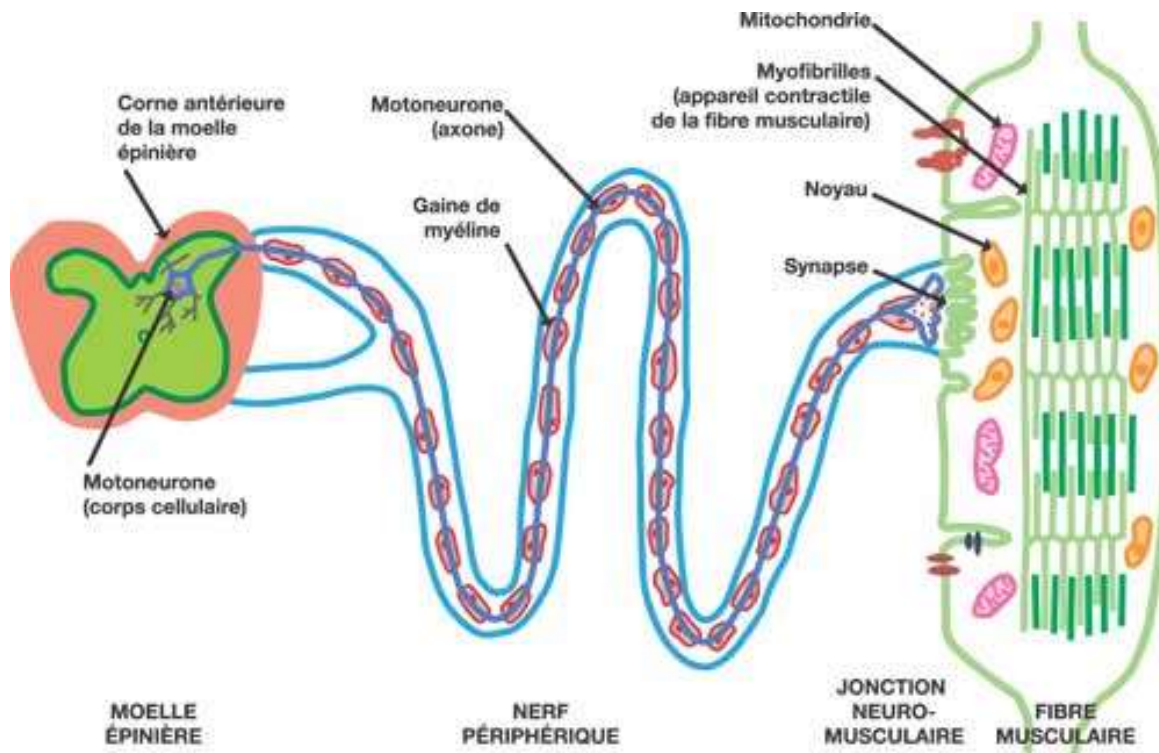
Dr Vincent TIFFREAU, Pr Ph THOUMIE

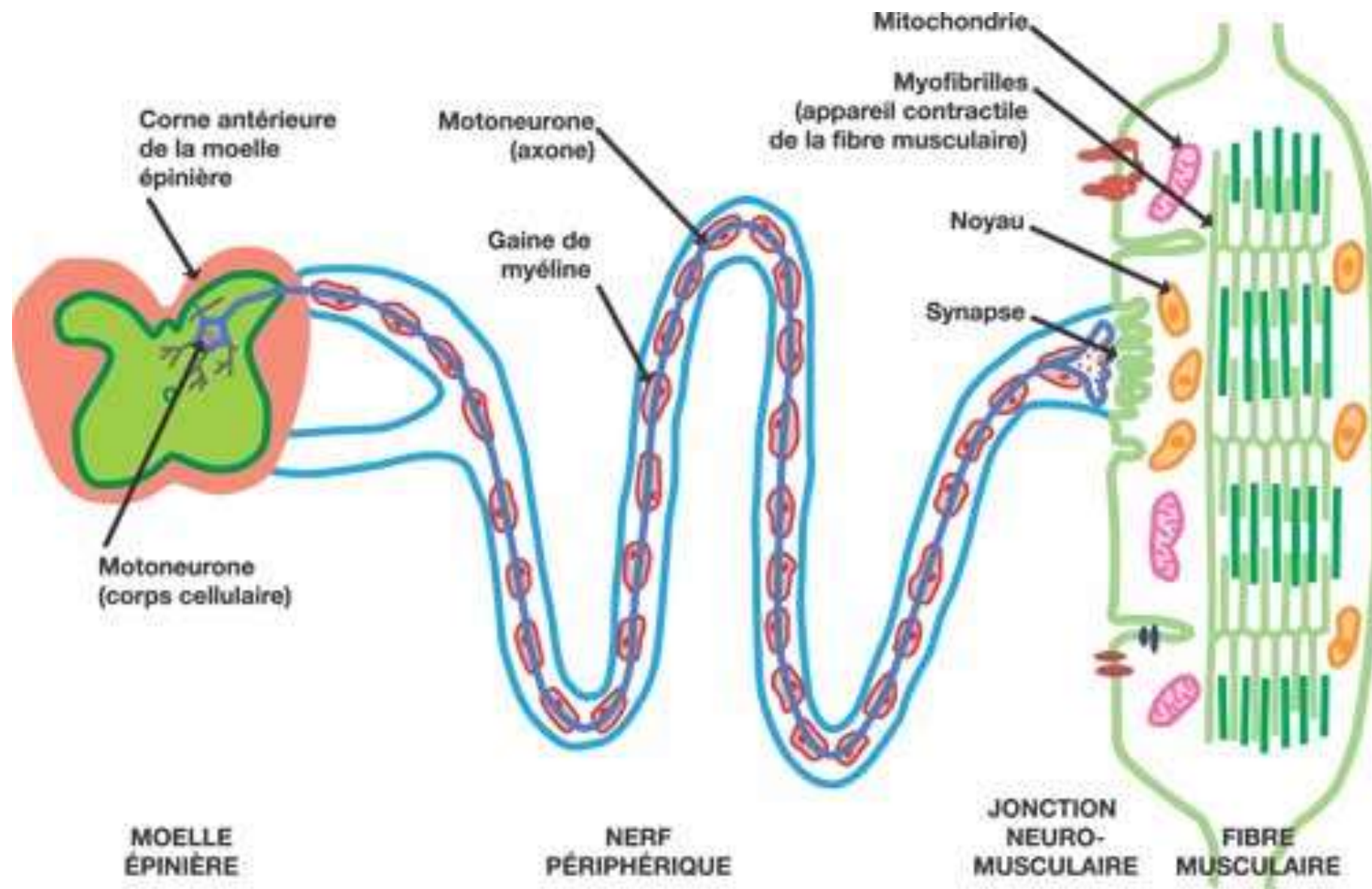


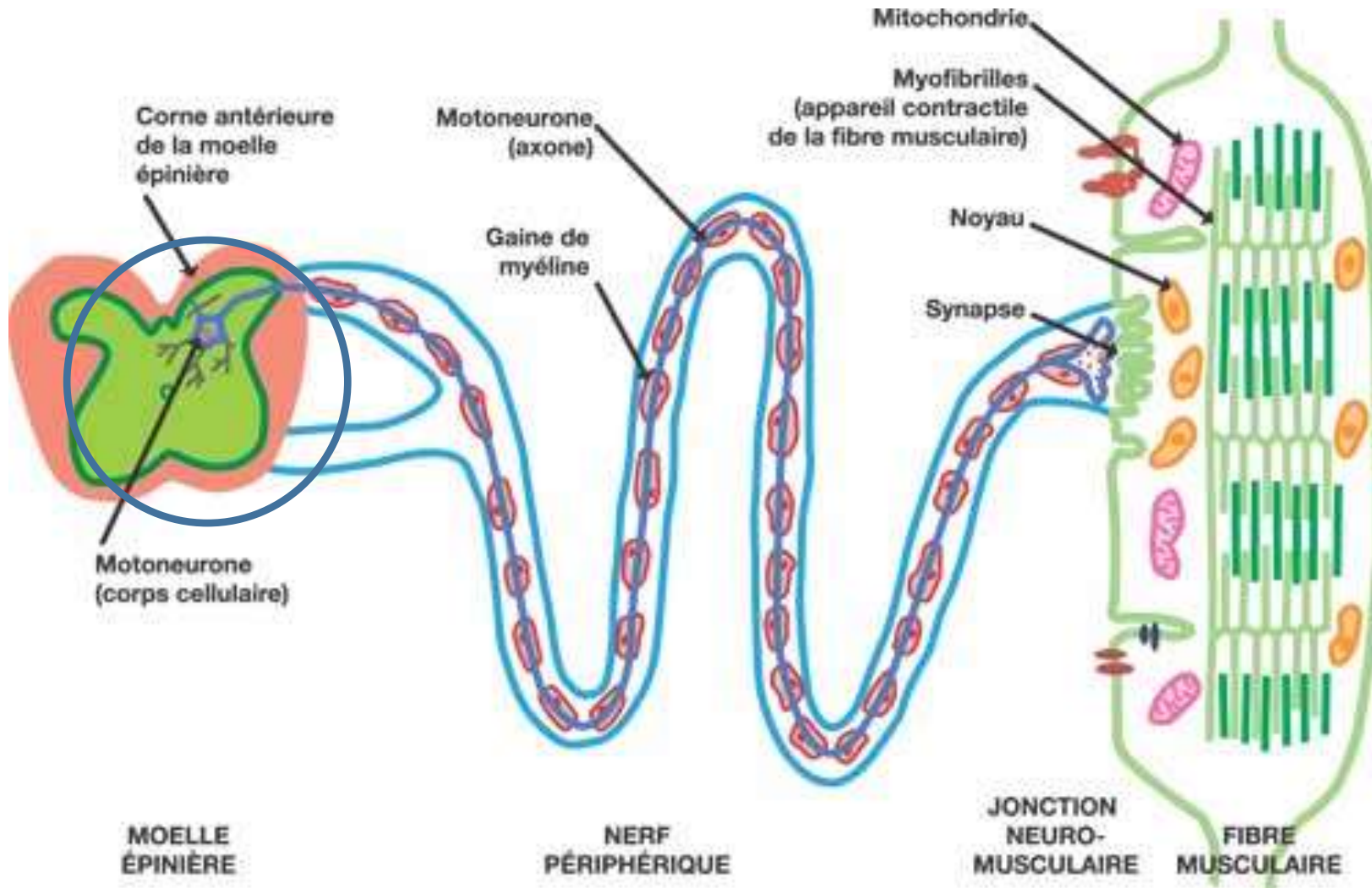
Maladies neuromusculaires

- Généralités
- Démarche diagnostique
- Suivi pluridisciplinaire
- Principales maladies
 - DMD, DMB adultes
 - FSHD
 - DM1 (Steinert)
 - Myopathies inflammatoires et métaboliques
- Rééducation , exercice et Maladies neuromusculaires
- Réadaptation , particularités

Classification topographique



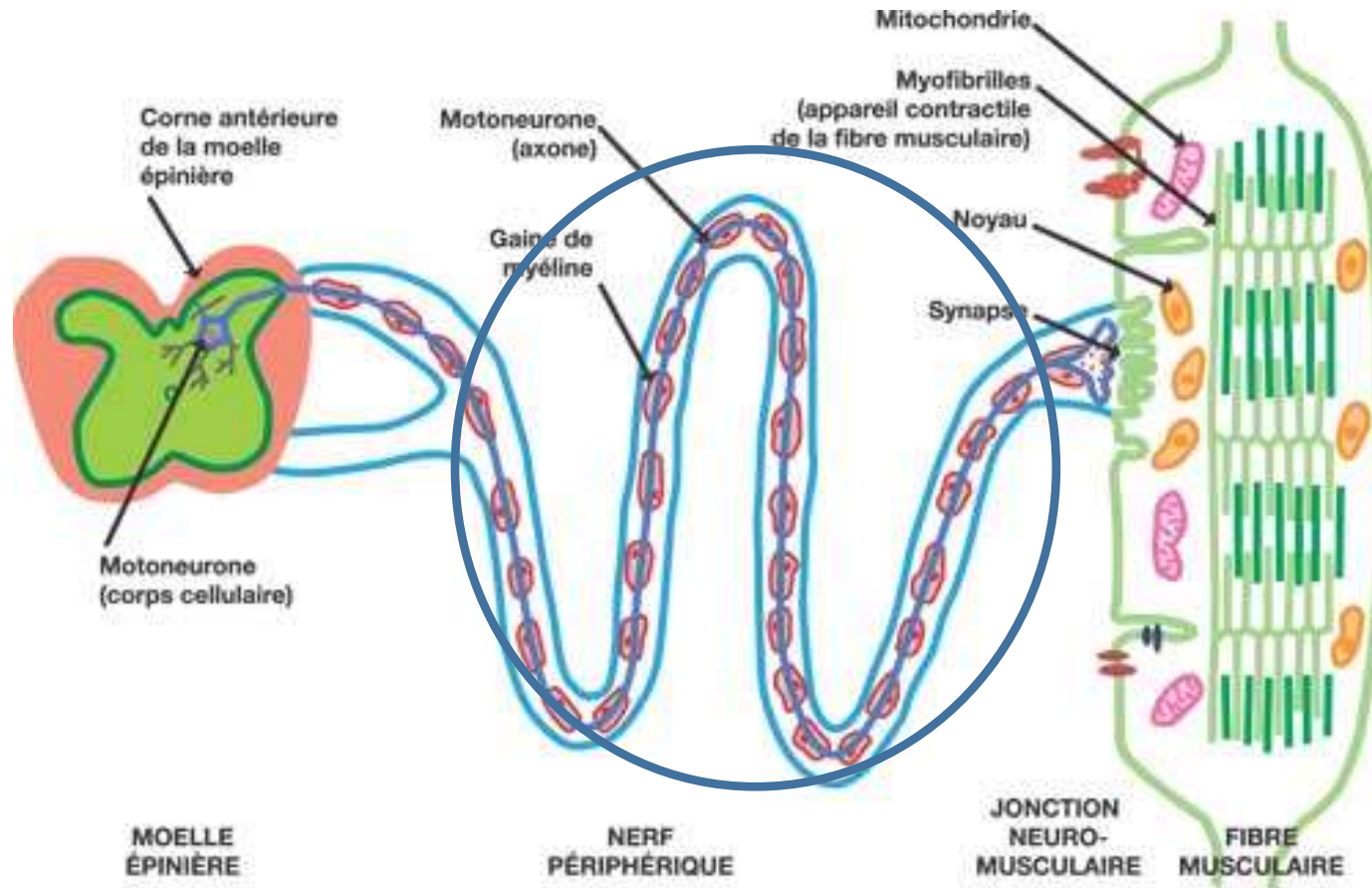




• Maladies du neurone moteurs

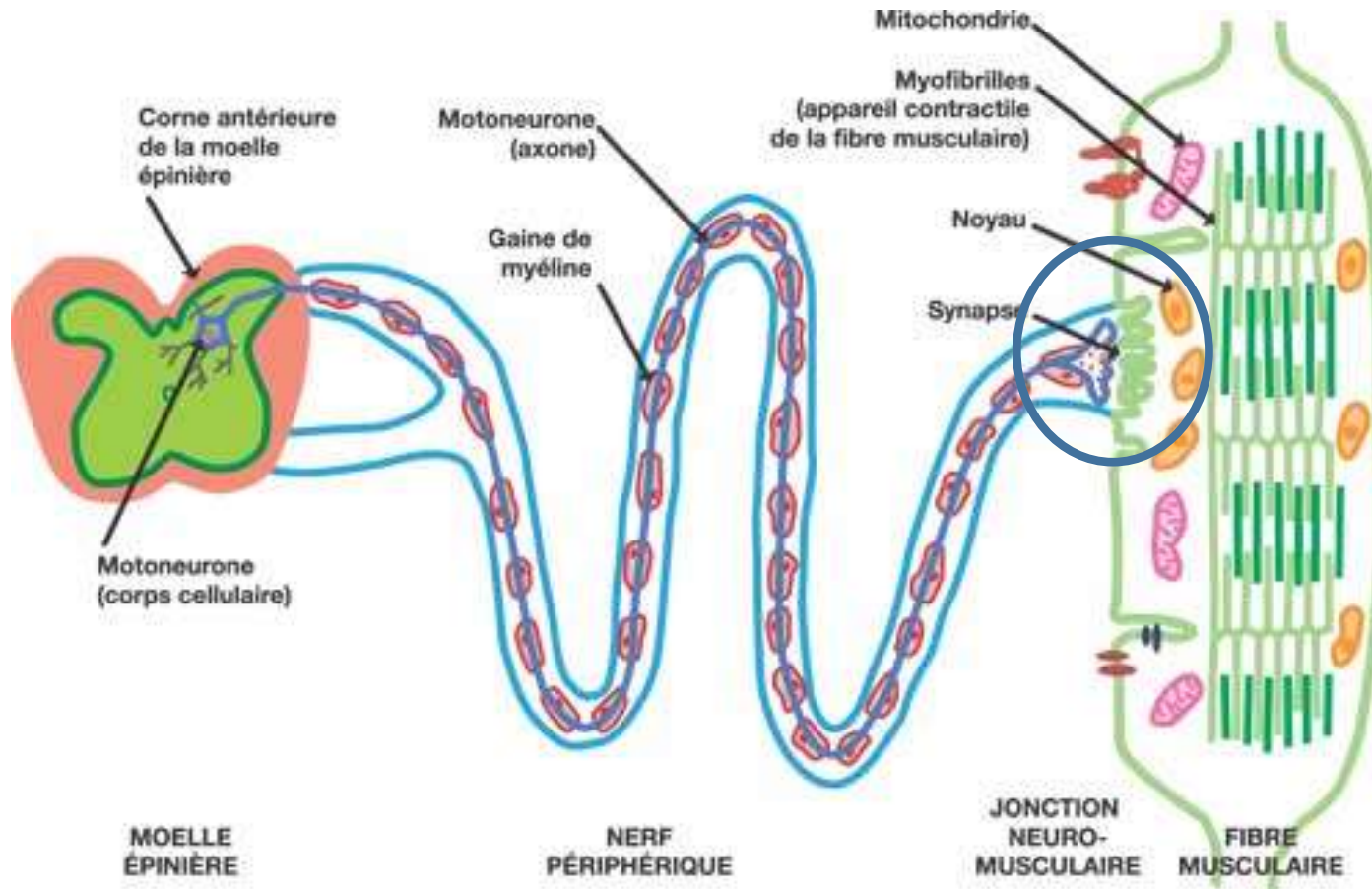
- SLA
- SMA (amyotrophie spinale)
- polio

Classification topographique



- **Nerf périphérique**
 - NP héréditaires (CMT)
 - NP acquises:
 - Toxiques, métabol.
 - Dysimmunitaires
 - ...

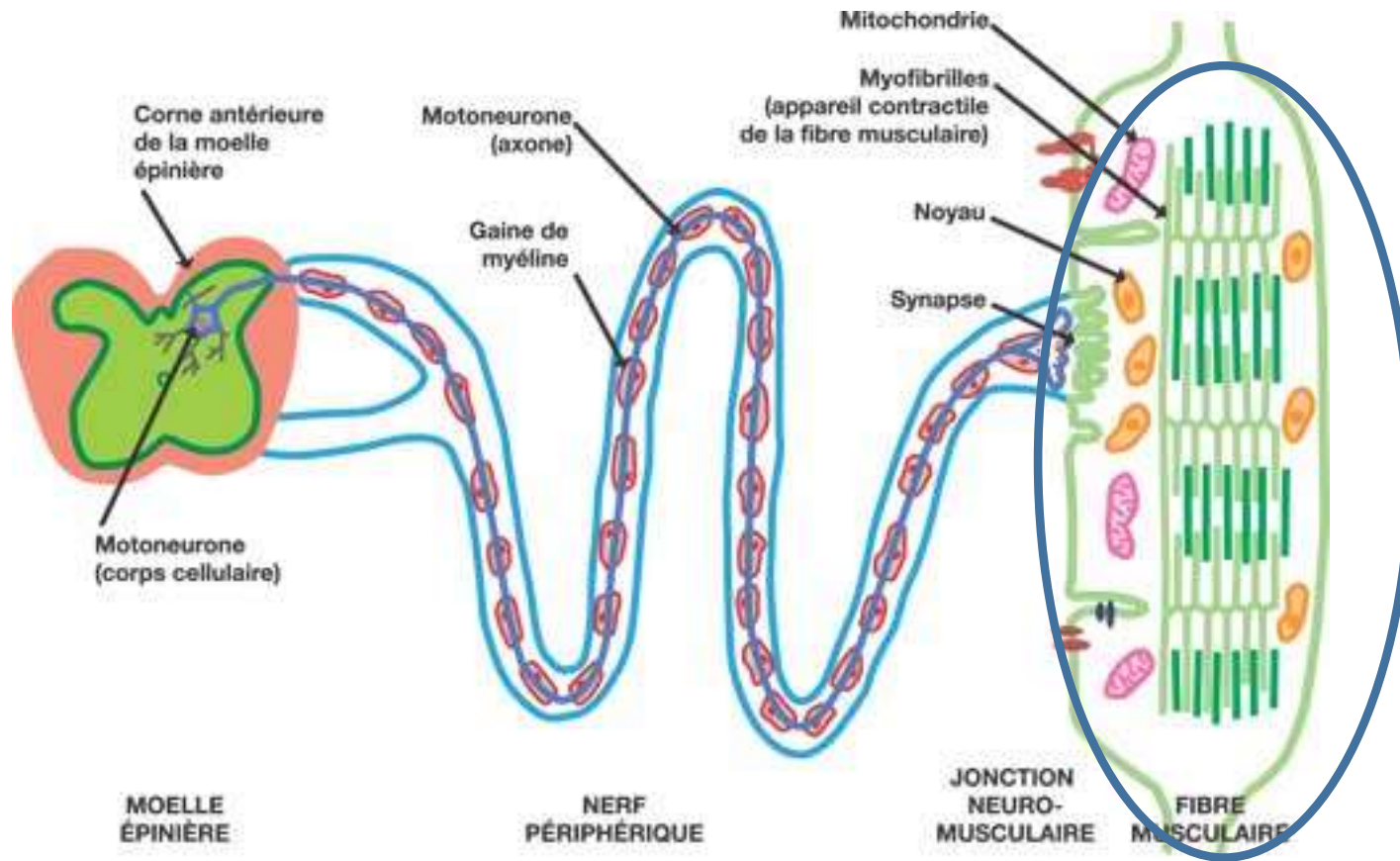
Classification topographique



- **JNM**

- Myasthénie
 - Auto-immune
 - Congénitale
- Lambert-Eaton

Classification topographique



- **Myopathies**

- Anomalie de de protéines de Structure
- Anomalie de protéines de Fonction (canaux)
- Métabolisme
- Inflammation

Morphologique

```
graph TD; A[Morphologique] --> B[Dystrophies musculaires]; A --> C[Myopathies non dystrophiques];
```

Dystrophies musculaires

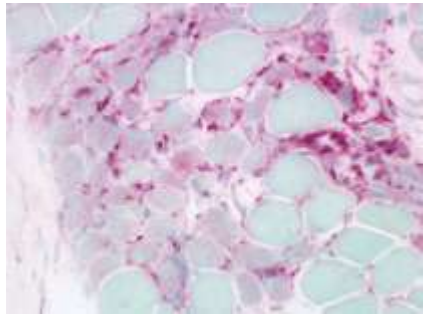
DMD, DMB

FSHD

DM1 (Steinert)

Eymery Dreifuss (Emerine, Lamine)

LGMD (ceintures)



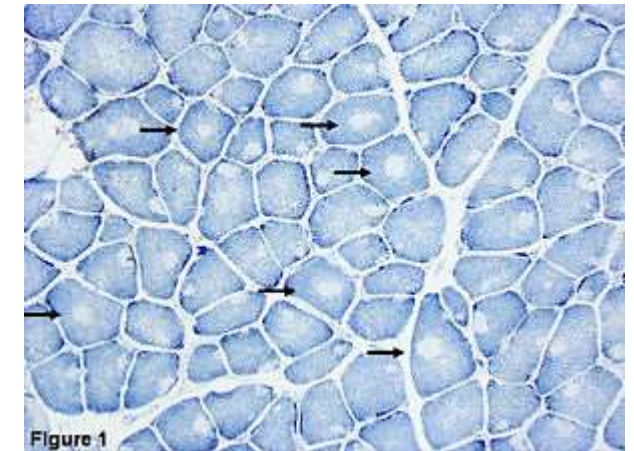
Myopathies non dystrophiques

Myopathies congénitales et

myofibrillaires

Inflammatoires

Métaboliques



Démarche diagnostique

Sémiologie : éléments diagnostiques

- Histoire des troubles
 - Age d'apparition
 - Congénital
 - Infantile/juvénile
 - tardif
 - Évolution
 - progressive
 - Fluctuations
 - Poussées

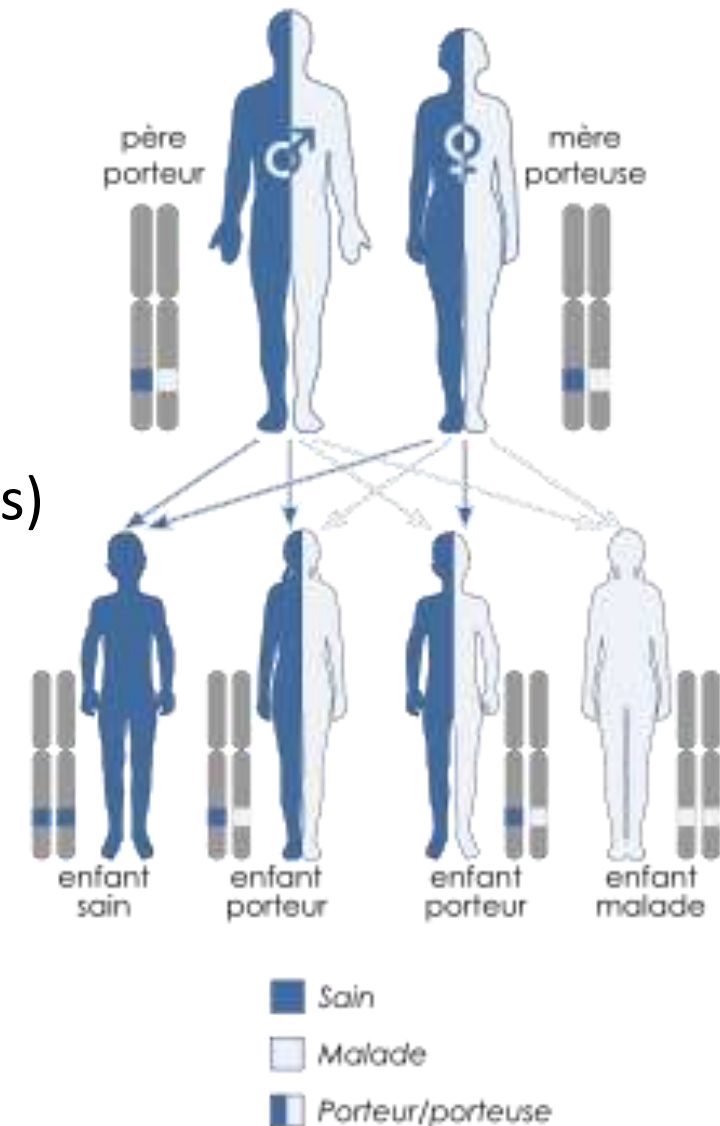
- Caractère familial
 - Héritéité :
 - Dominante : héritéité 50%
 - Récessive (plusieurs frères et sœurs, parents sains)
 - Liée au sexe ou autosomique
 - Héritéité maternelle : mitochondries

Transmission autosomique récessive

- Caractère familial

- Héritéité :

- Dominante : hérédité 50%
- Récessive (plusieurs frères et sœurs, parents sains)
- Liée au sexe ou autosomique
- Héritéité maternelle : mitochondries

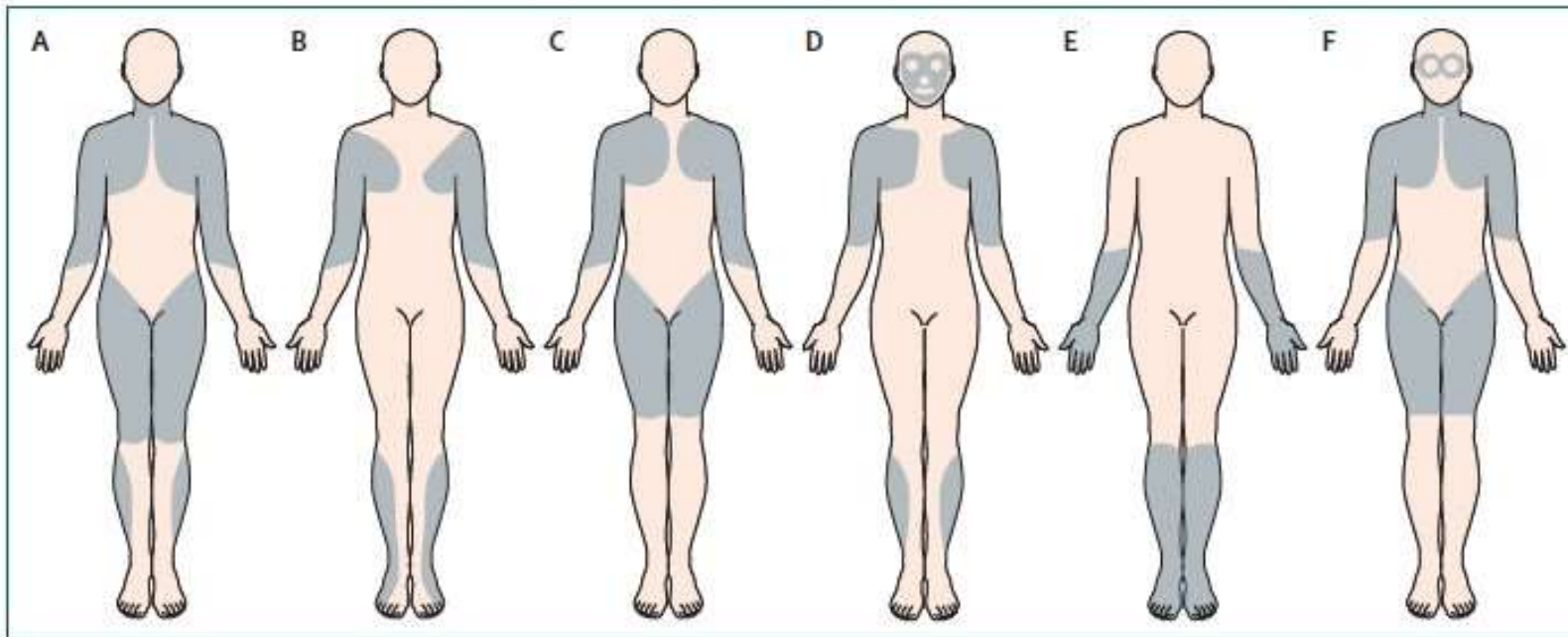


- Les symptômes musculaires
 - Faiblesse (diminution de FMV isométrique)
 - Fatigabilité
 - Crampes
 - Myalgies
 - Impatiences
 - Myotonie
 - Fasciculations

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

Compensation avec les
fléchisseurs communs
superficiels et profonds

ex SLA



Les atteintes distales

- Membres supérieurs

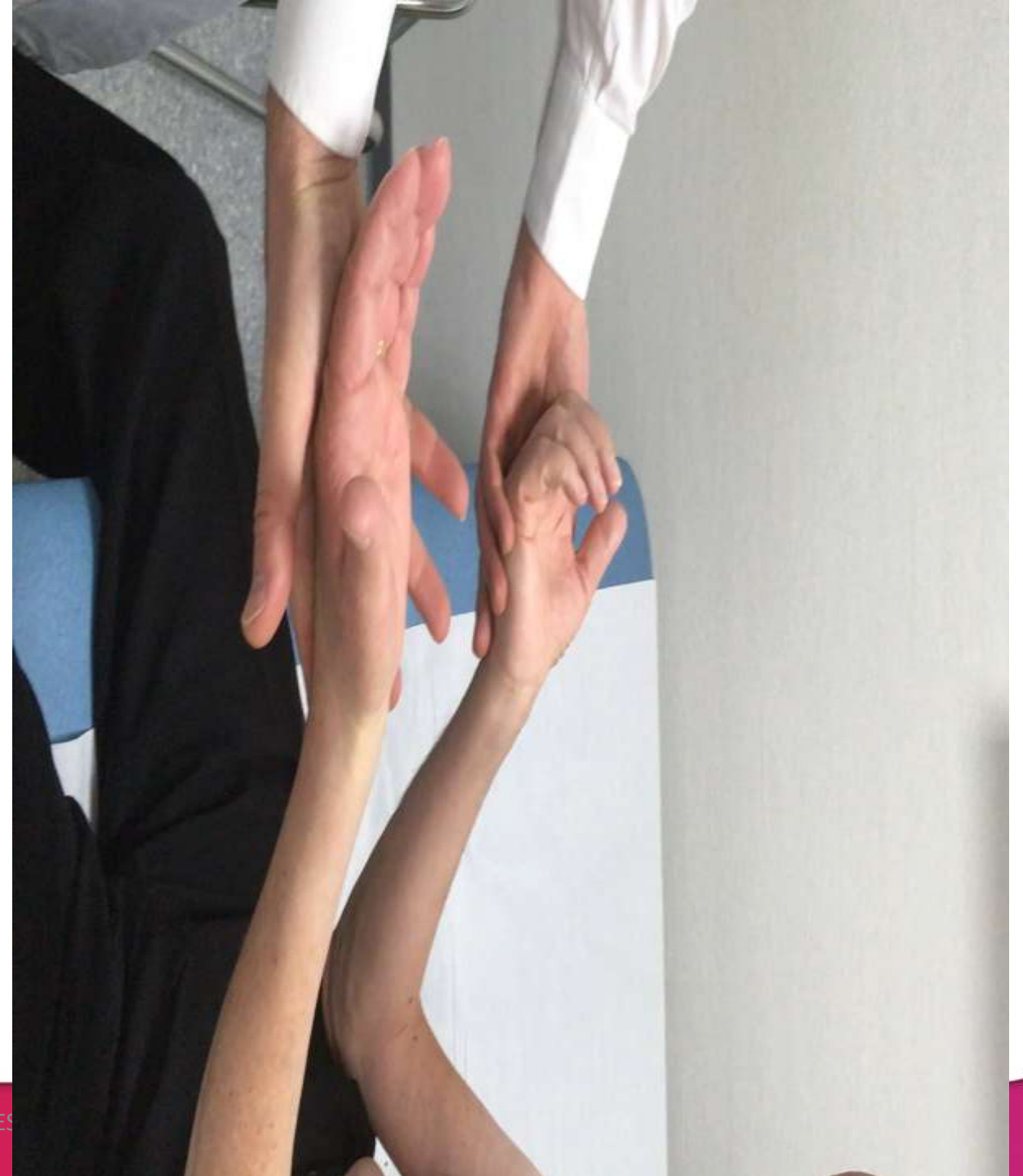
Déficit des muscles
extrinsèques et
préservation des
intrinsèques
ex DM1



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)

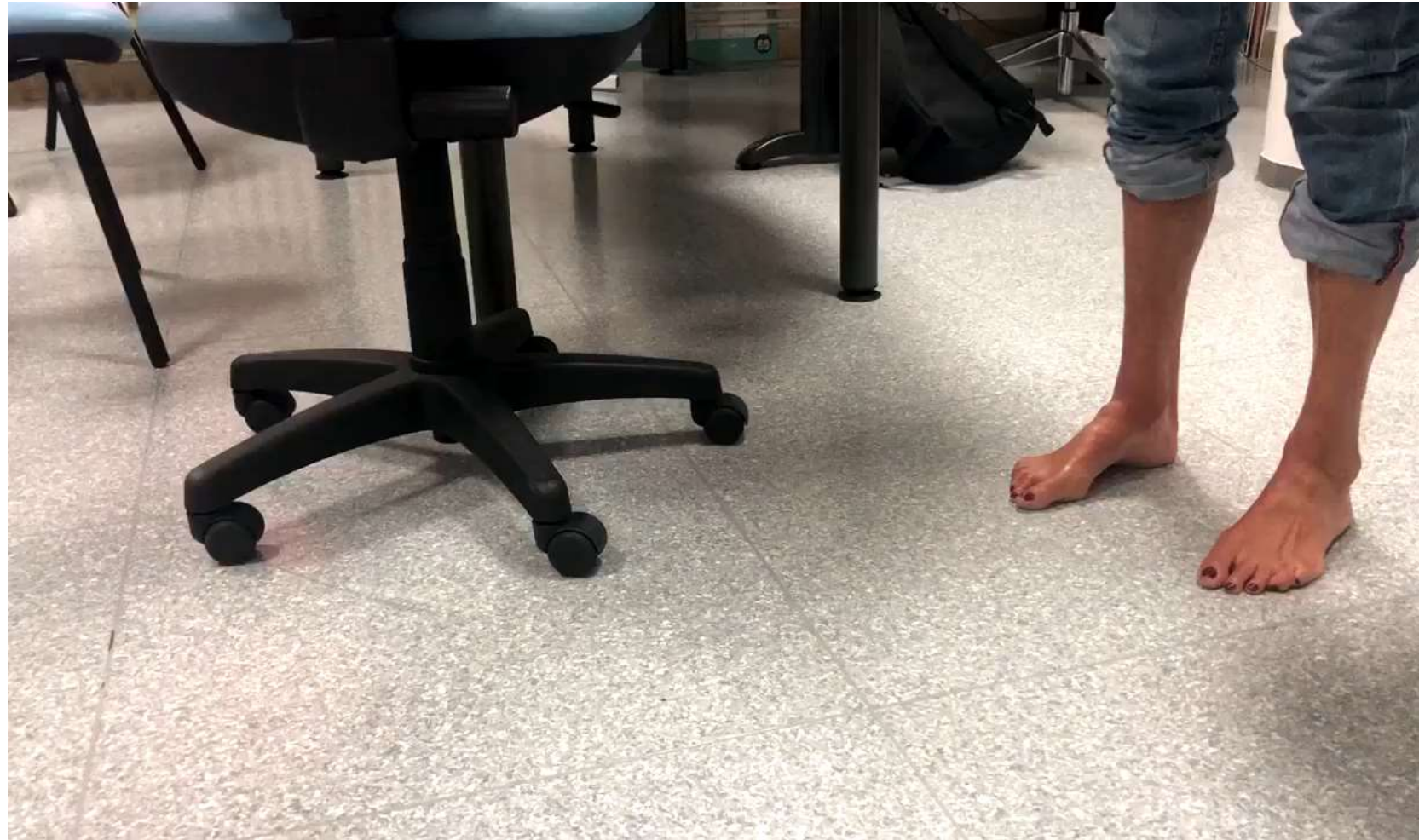


Les atteintes distales

- Membres inférieurs

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

Ex CMT, DM1, FSHD

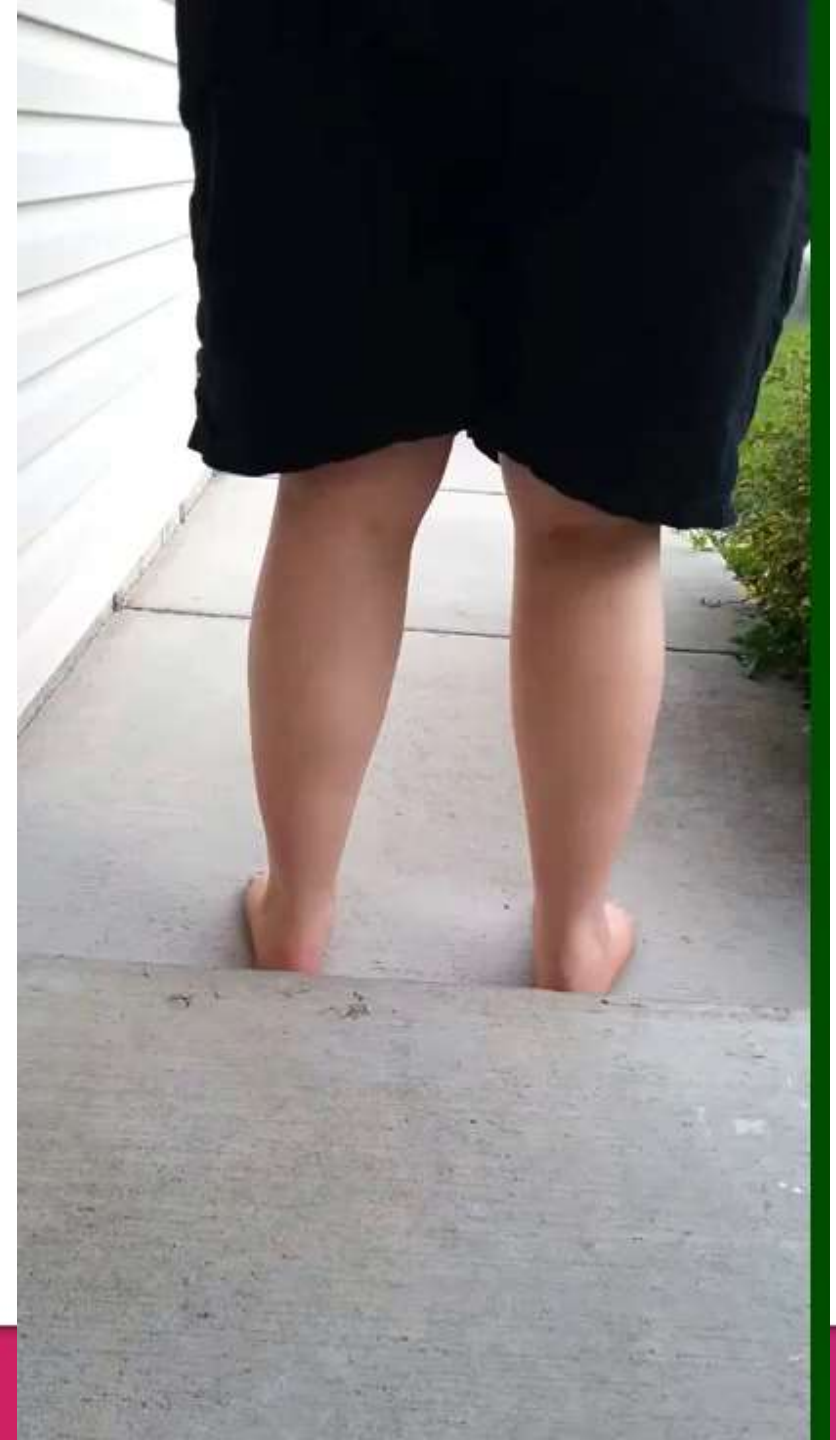


Les atteintes distales

- 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

- Membre supérieurs
 - 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

- 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

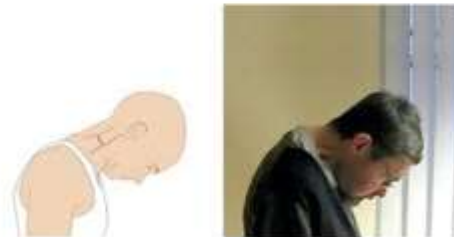
- Atteinte des extenseurs et ou fléchisseurs
 - Rachis cervical = tête tombante (myasthénie, SLA, DM1)
 - Rachis dorsolombaire :
 - FSHD, Dystrophies des ceintures DMB, FSH
 - La camptocormie = cyphose réductible

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



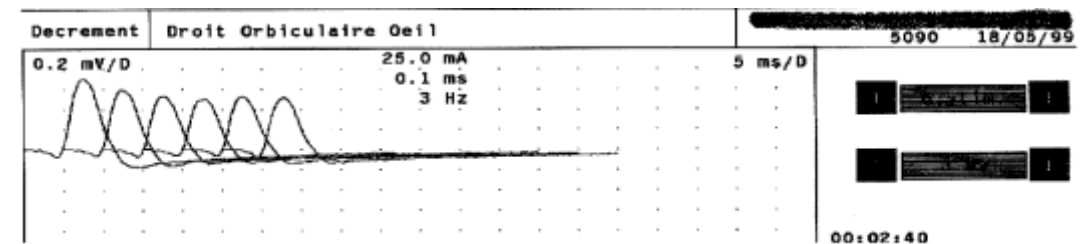
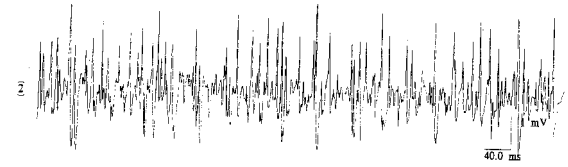
FSHD : asymétrie

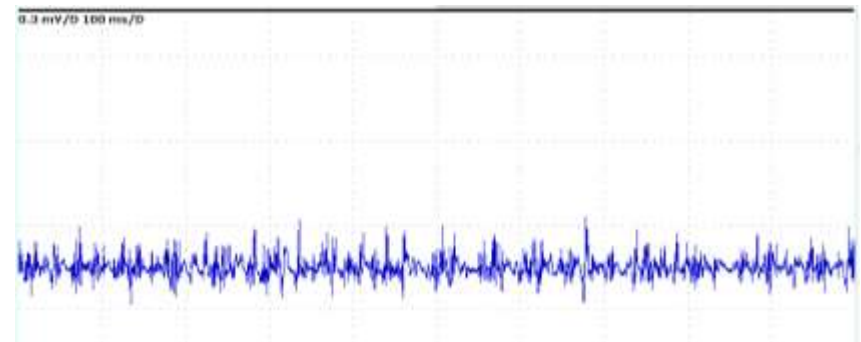
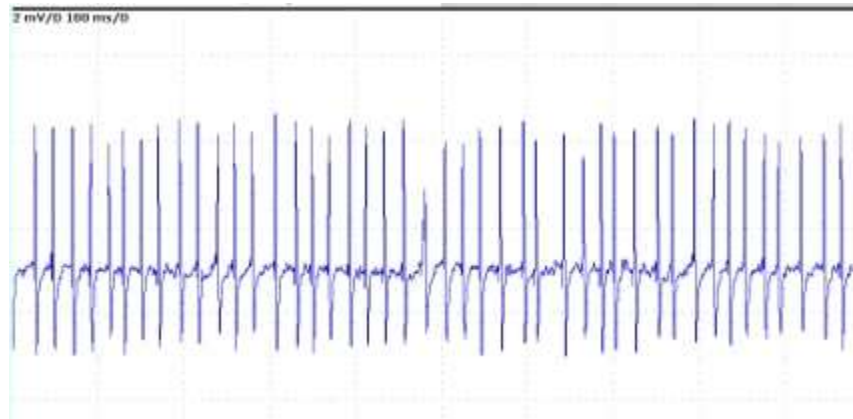
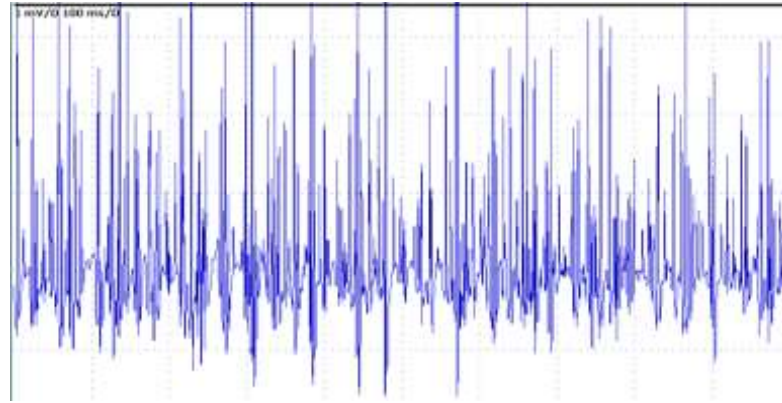
Examens complémentaires

Examens utiles au diagnostic

- ENMG

- Détection
- Stimulodétection (vitesses de conduction, blocs)
- Décrément (myasthénie)





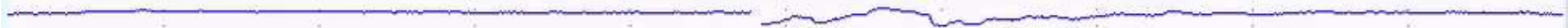
Gauche Biceps Brachial

Tampon 5%

1 mV/D 100 ms/D



0.5 mV/D 50 ms/D



10 mV/D 200 ms/D

2 mV/D 100 ms/D

Droit Gd Palmaire (Fléch.radial carpe)

Tampon

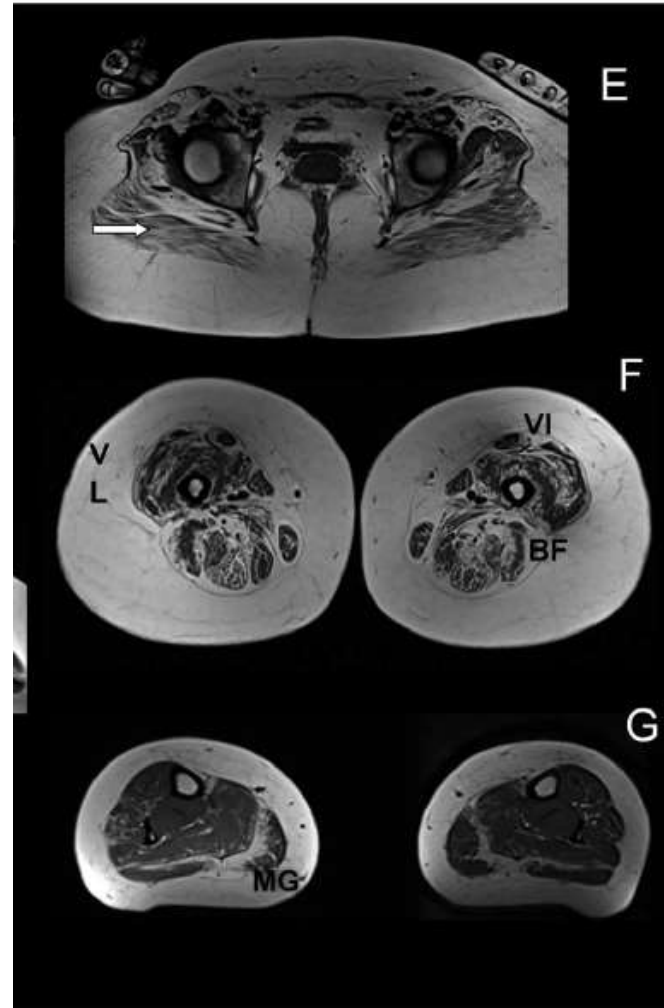
0%

2 mV/D 200 ms/D

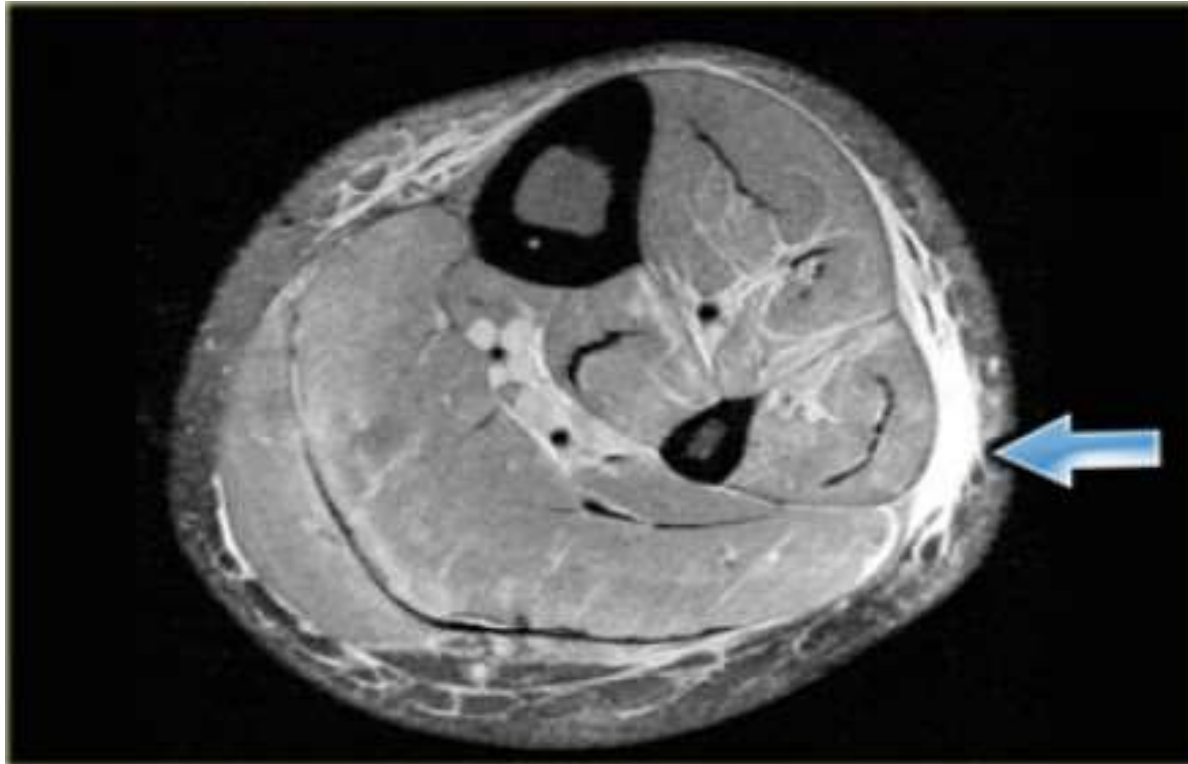
0.5 mV/D 50 ms/D

Imagerie IRM

- Topographie
- Atrophie graisseuse
- Hypersignaux STIR (inflammation)



Myopathie inflammatoire



Biologie

- CPK (repos) <130
- VS, CRP
- Dosages métaboliques :
 - Lactate/pyruvate
 - Chromatographie des acides gras (organiques) urinaires (lipidoses)
 - Dosage de la carnitine
 - Enzymologie, ex CPTII sur fibroblastes



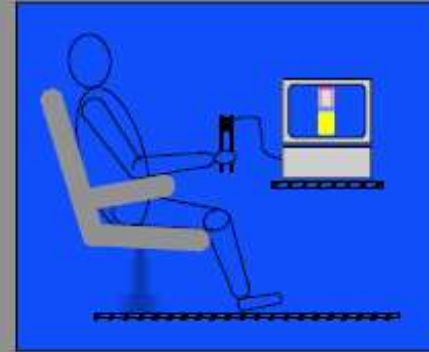
Epreuve d'effort métabolique

- Sur cycloergomètre jusqu'à FC max théorique
- Prélèvement sanguin avant , pendant et après effort
- Recherche d'élévation anormale des lactates,
 - Pas d'élévation des Lactates, hyperammoniémie : **anomalie de la glyco-génolyse**
 - Hyperlactacidémie: **anomalie des la chaîne respiratoire mitochondriale**

Grip Test

« grip-test » : protocole d'effort de l'institut de Myologie

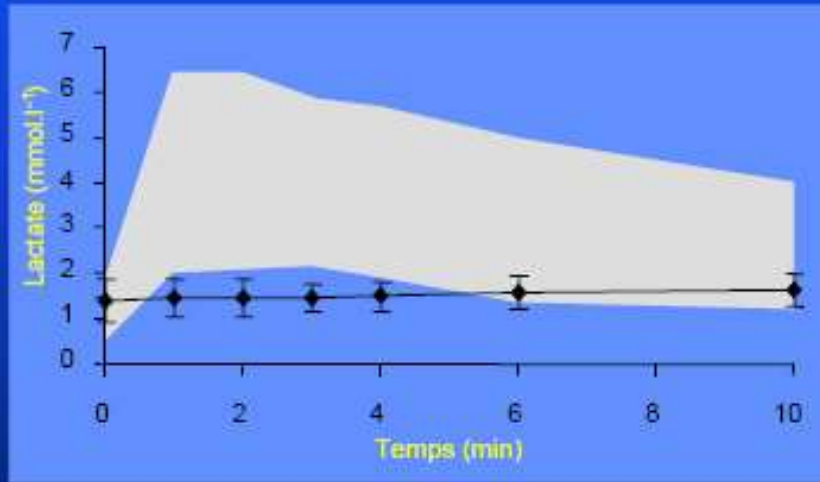
- Standardisation des conditions posturales
- Insertion du cathéter dans la veine basilique
- Définition d'un protocole d'effort standardisé



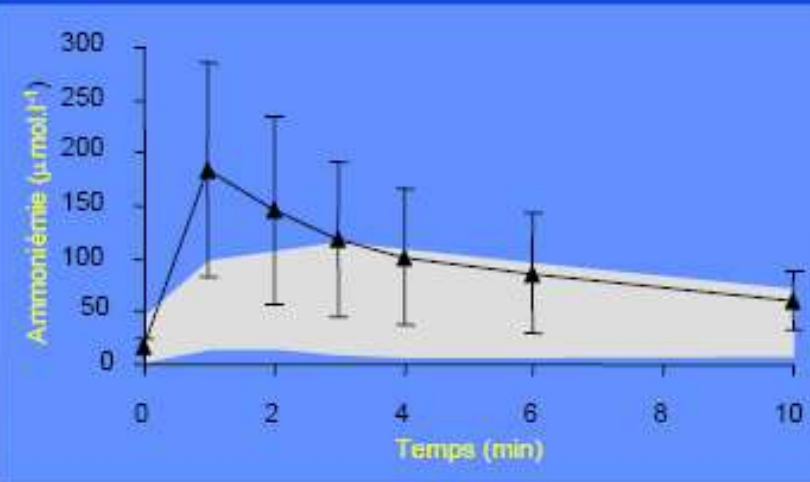
- Réalisation d'une contraction isométrique à 70% MVC pendant 30 s

Epreuve d'effort : grip test

Lactate

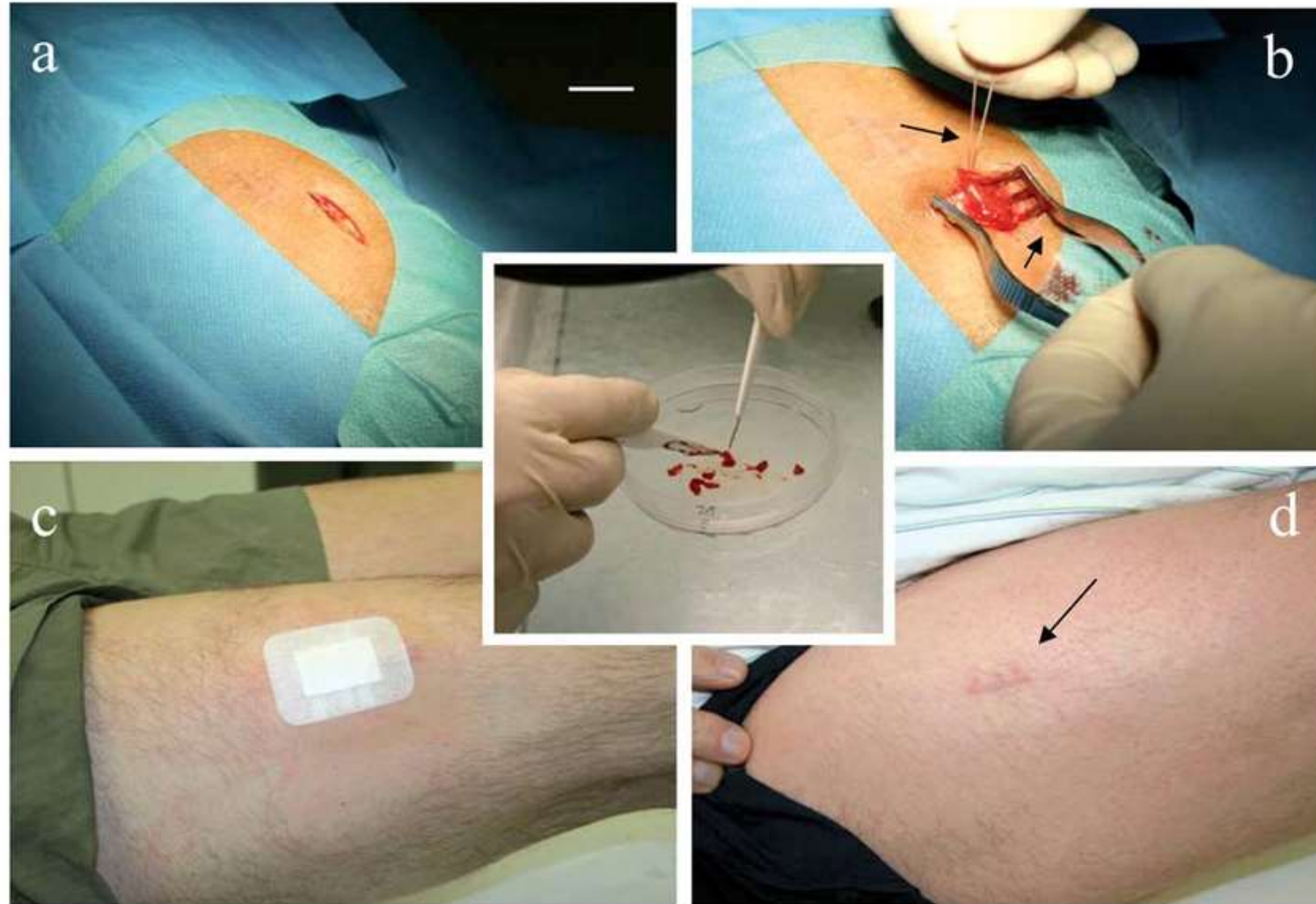


Ammoniémie



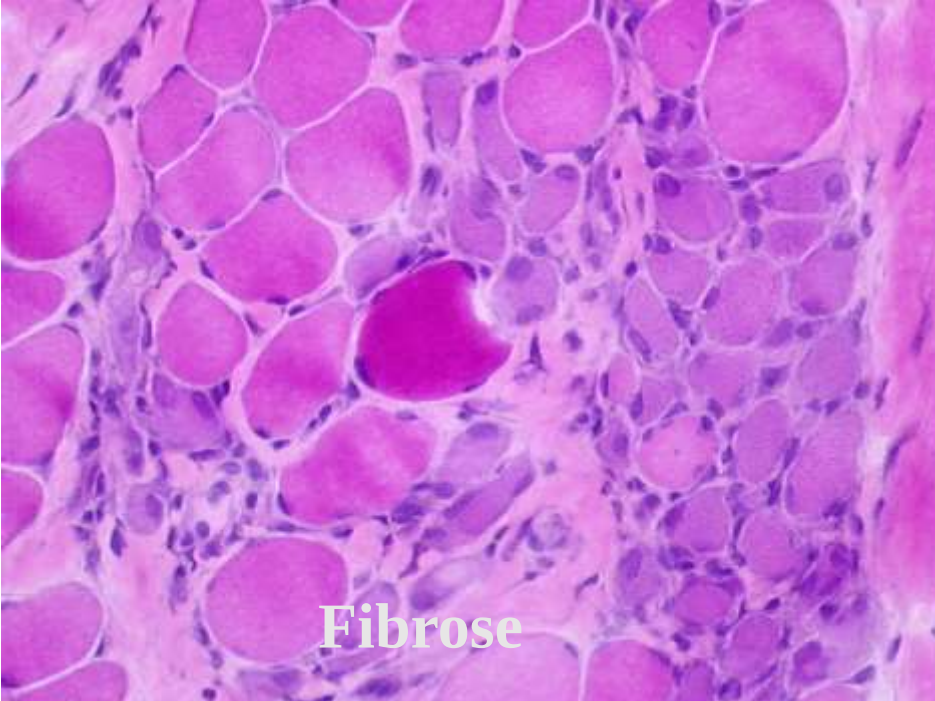
- Valeurs de lactates de T1 à T4 inférieures aux normes
- Hyperammoniémie

Biopsie

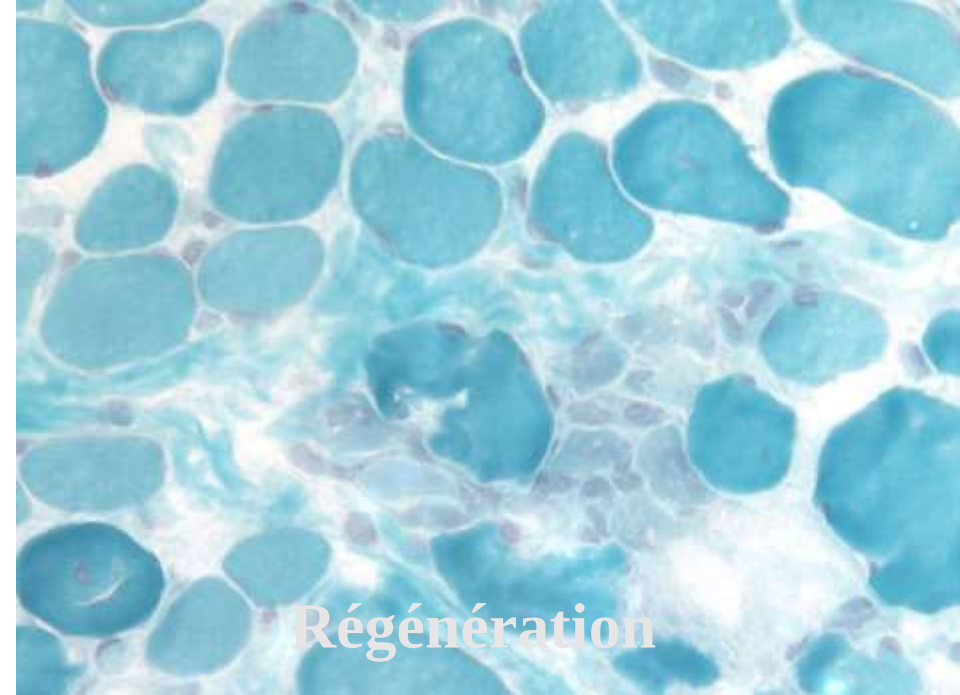


La biopsie musculaire

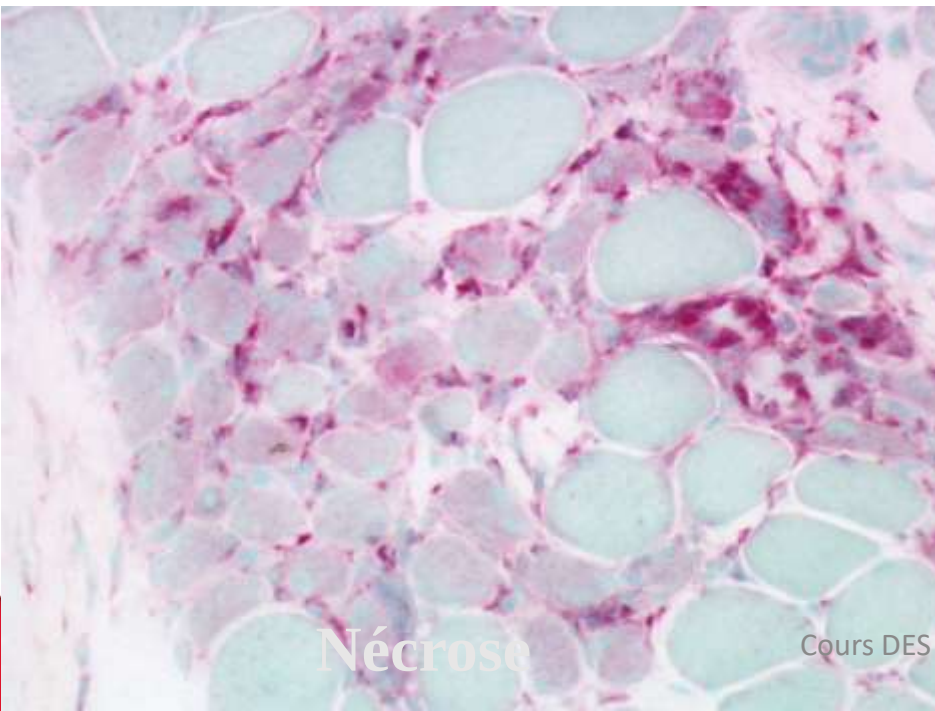
- Sur un muscle atteint (mais pas trop)
 - Répartition types de fibres
 - Dystrophie musculaire
 - Inclusions/accumulations
 - Cellules de l'inflammation
 - Fibrose endomysiale
 - Mitochondries
 - Immunohistochimie (ac spécifiques)
 - Western Blot
 - enzymologie
 - Structure myofibrillaire au ME



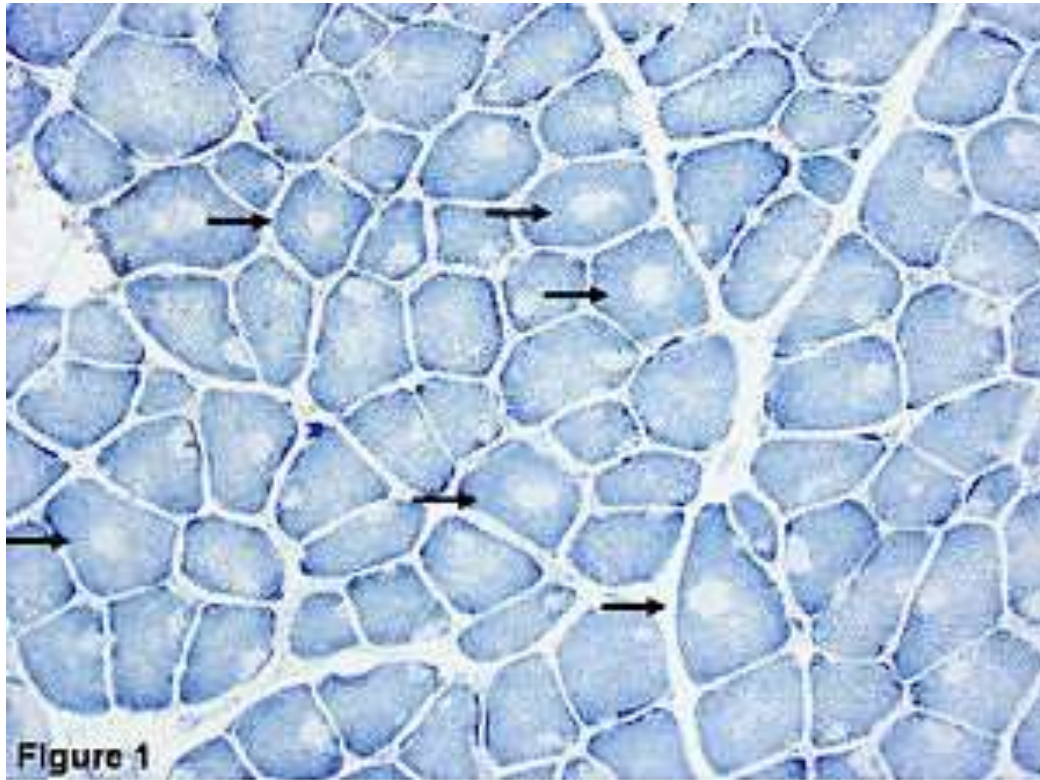
Fibrose



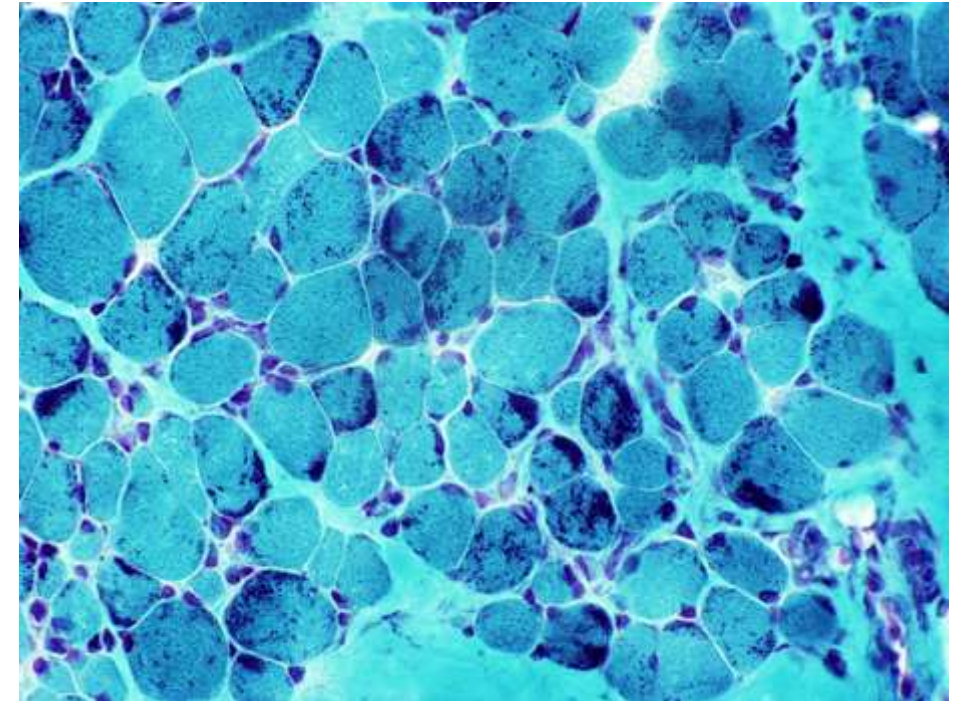
Régénération



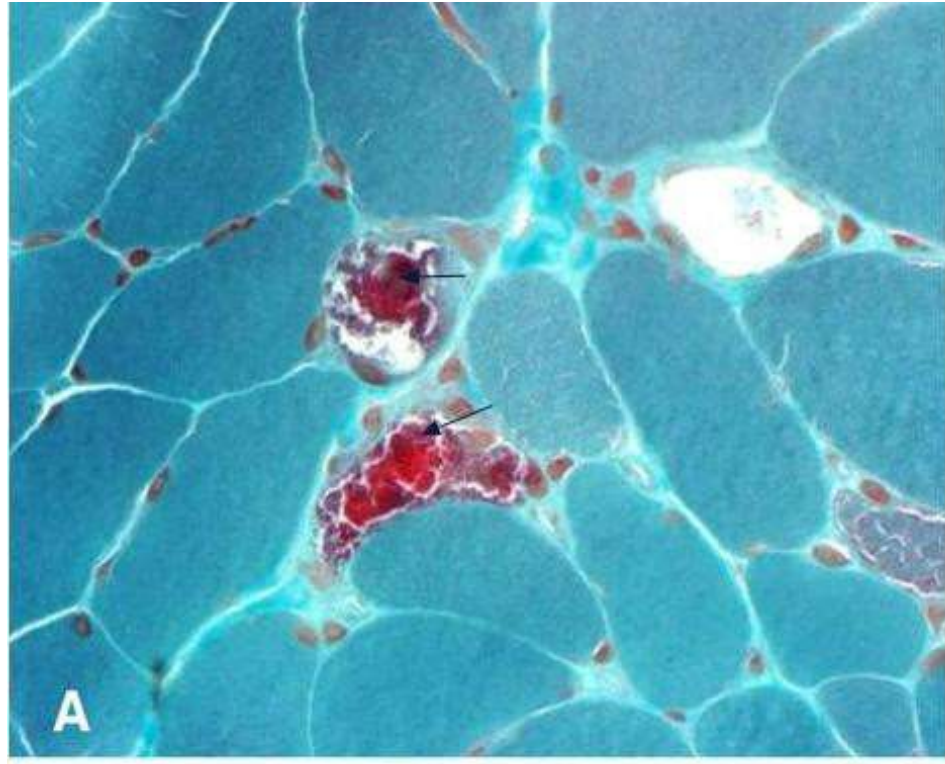
Nécrose



Central cores



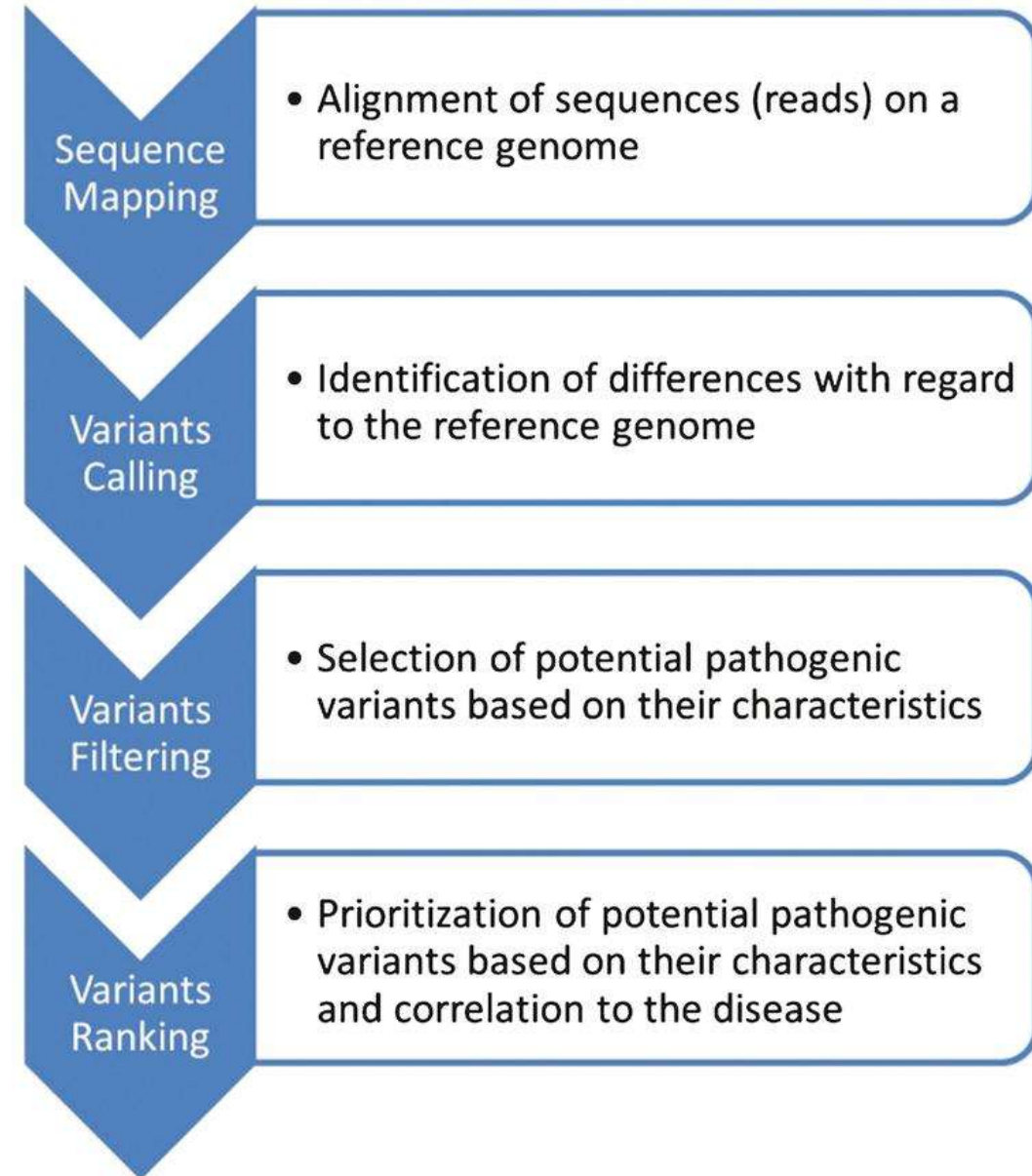
Rods=batonnets (Nemaline)



Cytopathie mitochondriale

Génétique

- Directe avant biopsie
- Méthode Sangler : on recherche une mutation
 - DM1 (Steinert) : expansion de triplets CTG Chr 19
 - FSHD Chr4 contraction
 - CMT1a
- NGS : séquençage de nombreux gènes (puce) ex panel 32 gènes LGMD



Suivi pluridisciplinaire

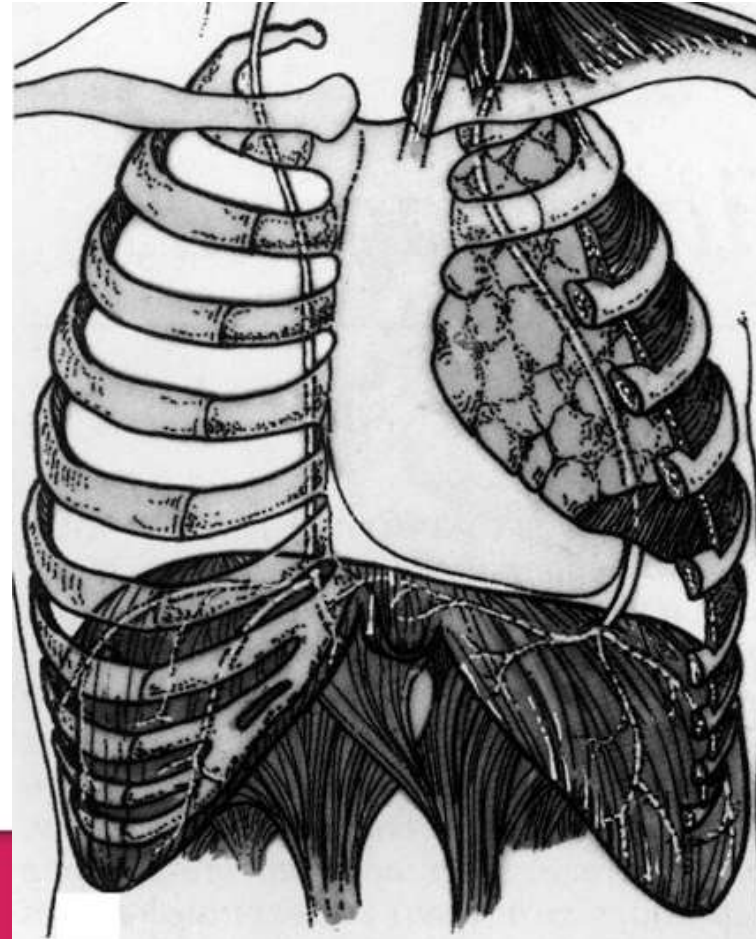
- Cardiaque
 - Cardiomyopathie
 - Troubles du rythme
- Respiratoire
 - hypoventilation
- Nutritionnel
- Orthopédique
- endocrinien



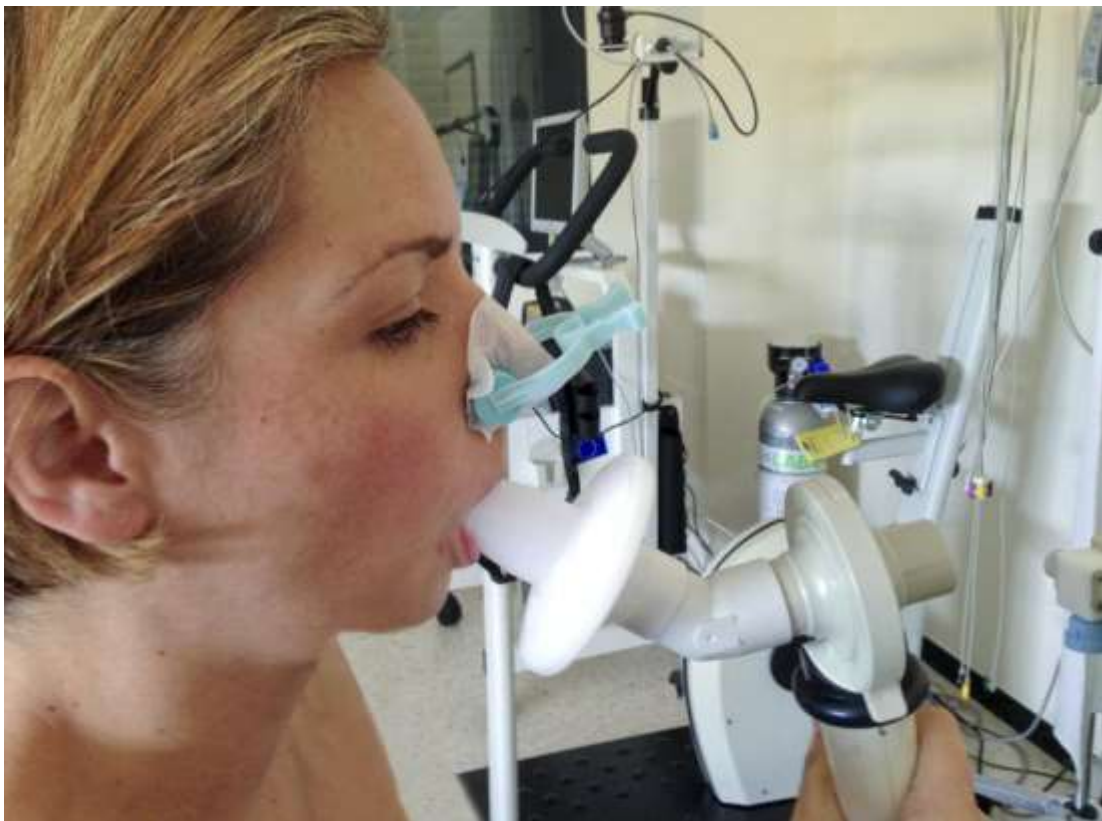
Le suivi respiratoire

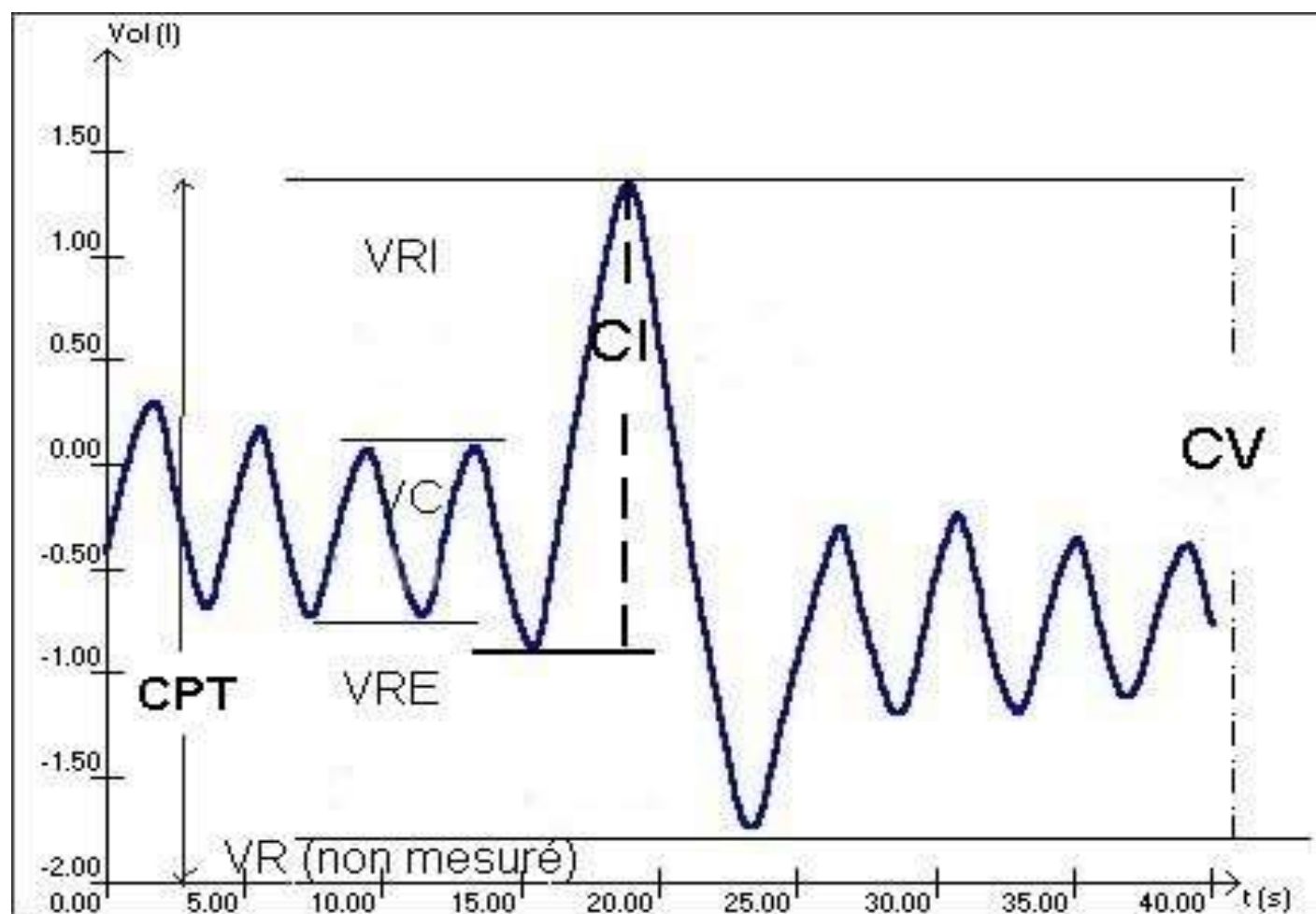
Déficience respiratoire

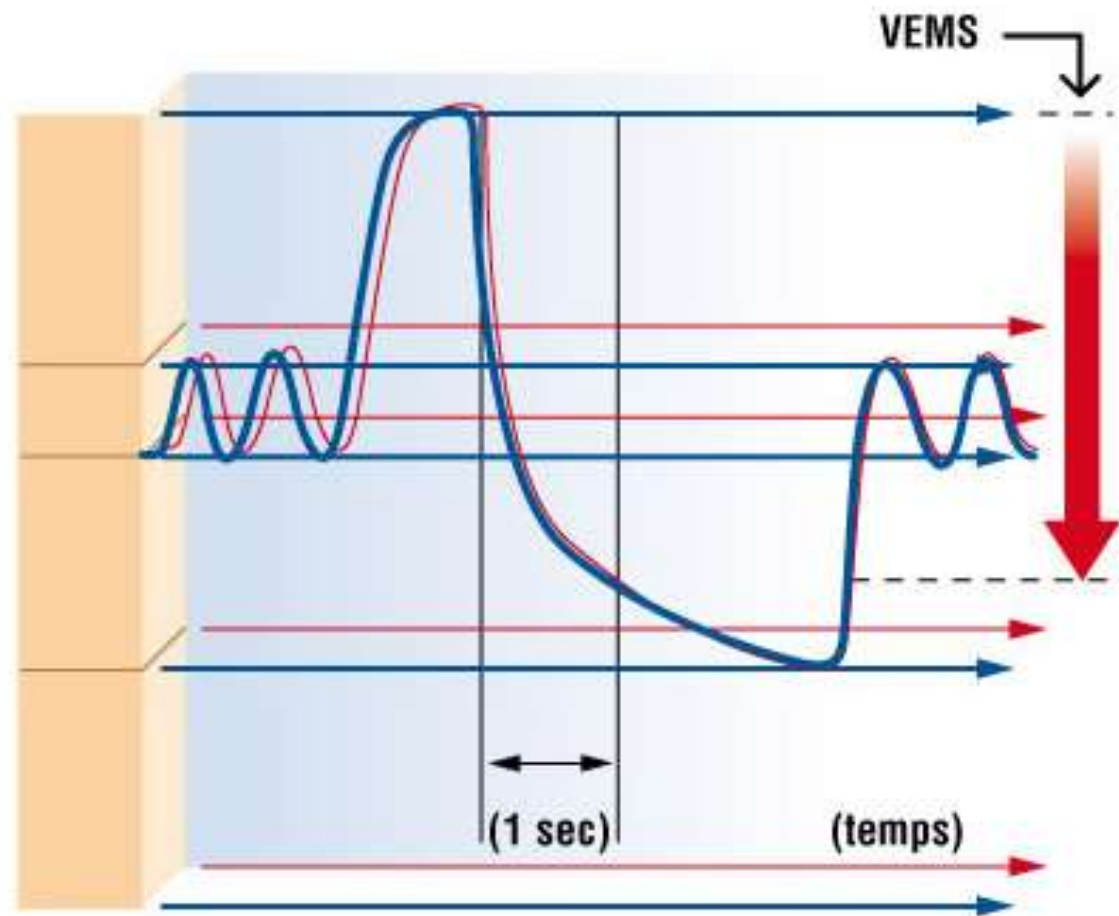
- Syndrome restrictif par déficience musculaire
commande centrale – transmission – effecteur musculaire
- Muscles respiratoires
 - Inspirateurs :
 - Diaphragme
 - Scalènes
 - intercostaux
 - Scm
 - expirateurs
 - Abdominaux
- Faiblesse expiratoire et toux
 - Abdominaux transverses



EXPLORATION DES MUSCLES RESPIRATOIRES



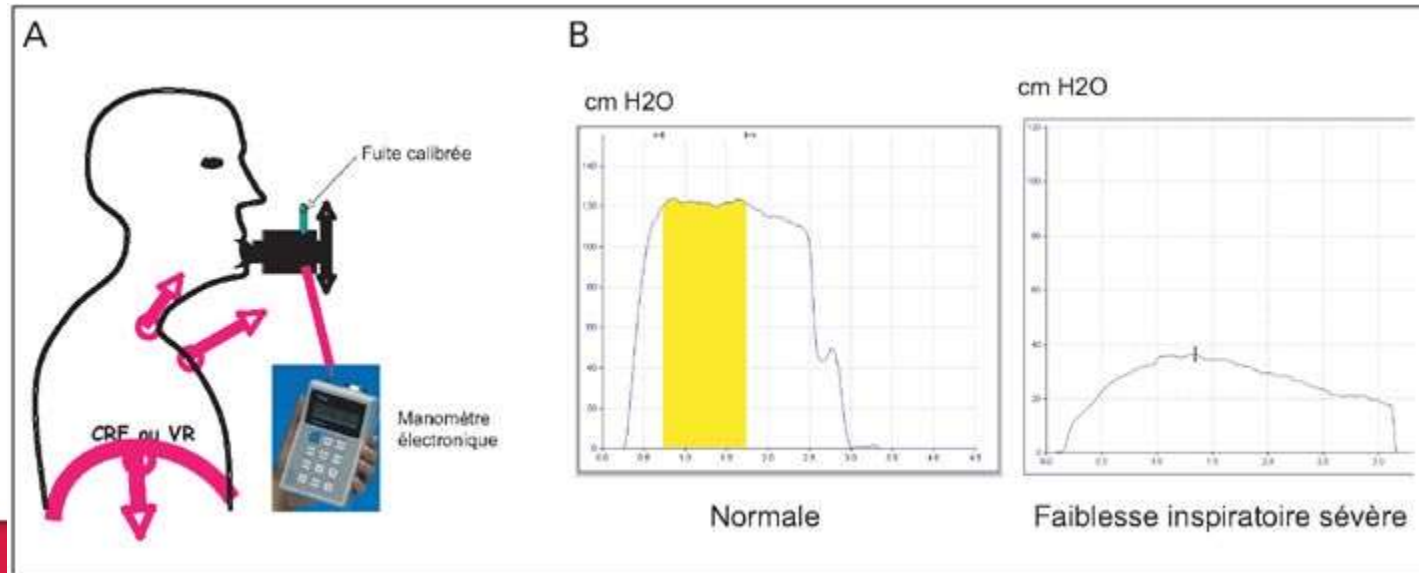
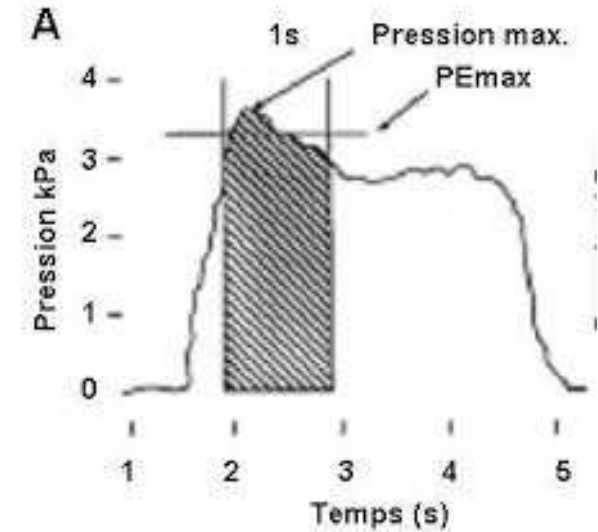




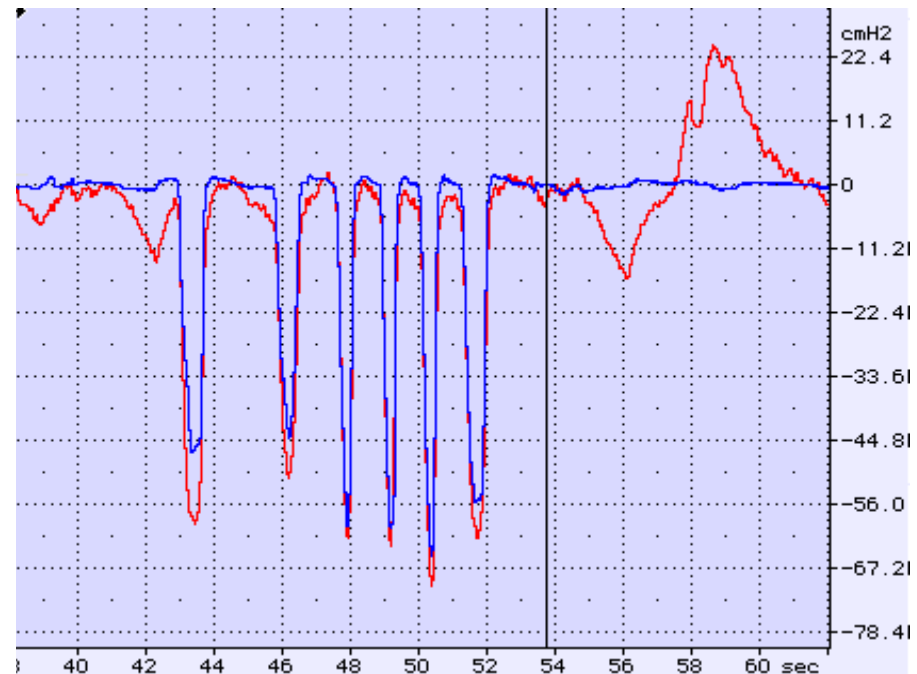
Force des muscles respiratoires

Pressions maximales

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



PI sniff nasale (SNIP)



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

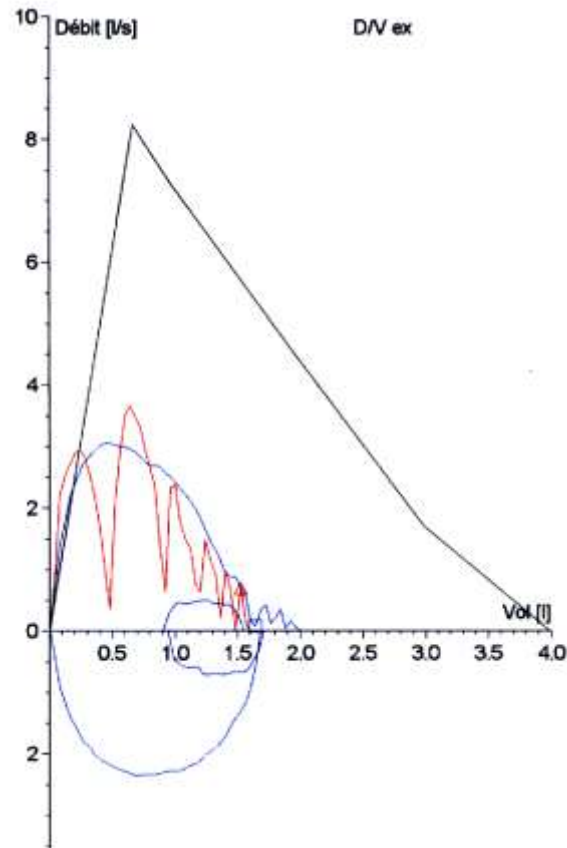


Coussinet de VNI Adams®

Adapté de Chaudri, ERJ 2000

Courbe débit-volume à la toux

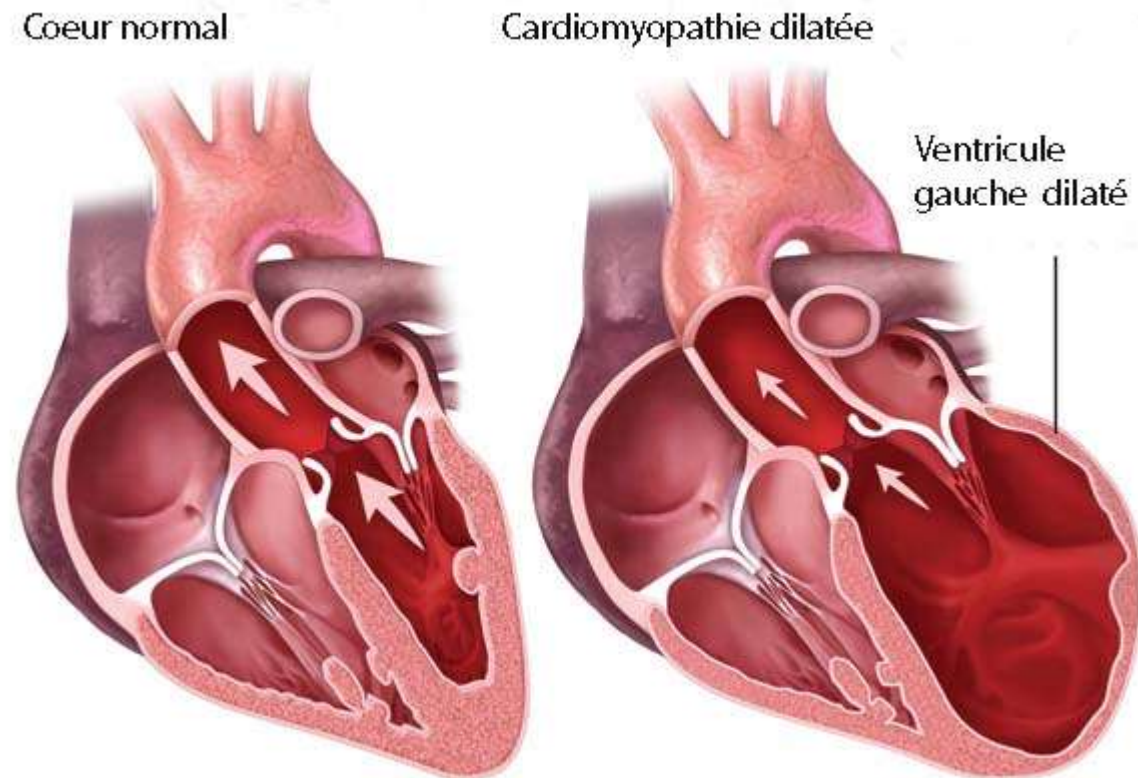
évaluer l'efficacité de la toux



- Simple
- Évalue la force expiratoire et la fonction glottique
- Toux efficace si débit de pointe > 270 L/min

Suivi cardiaque

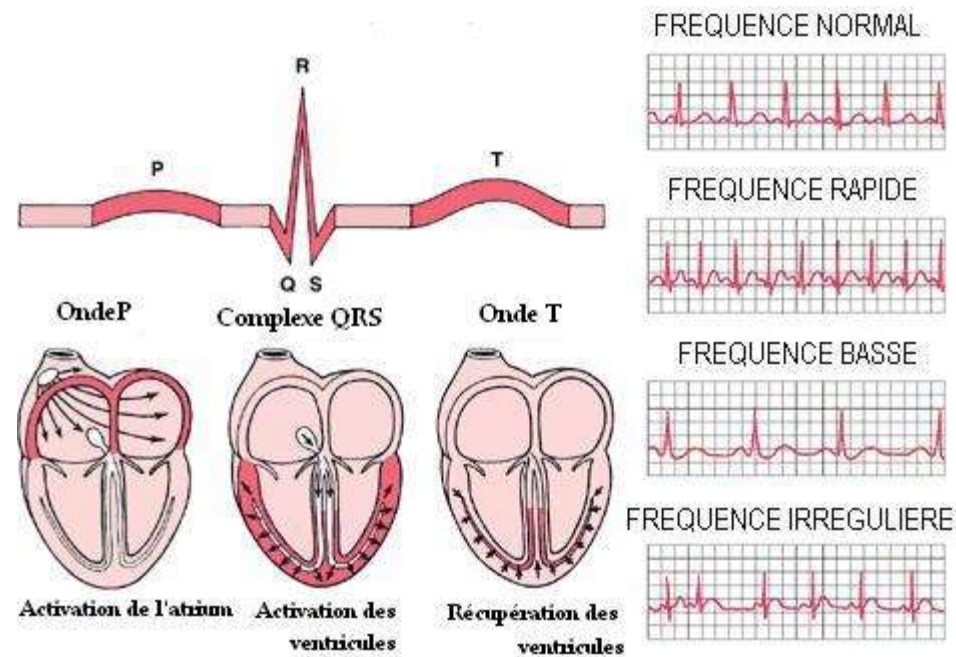
- Cardiomyopathies



Les troubles de la conduction

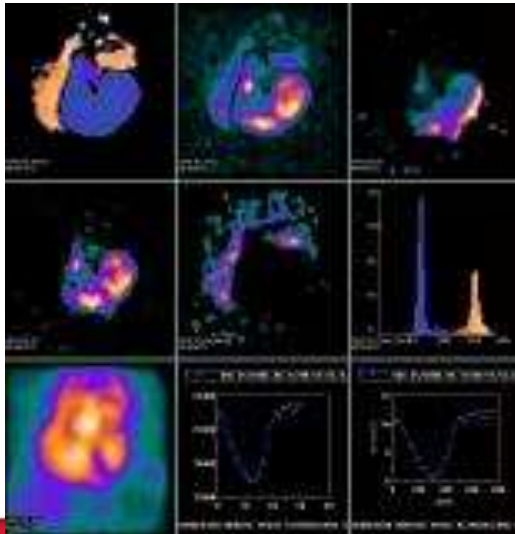


Les troubles du rythme

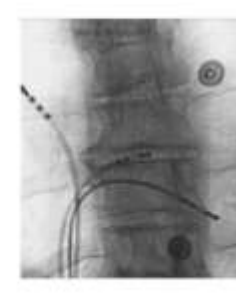
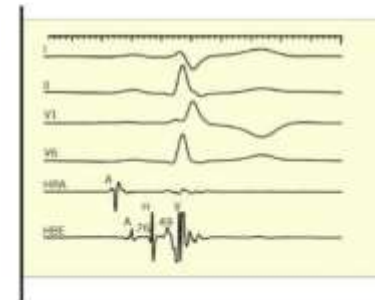


Exploration cardiaques

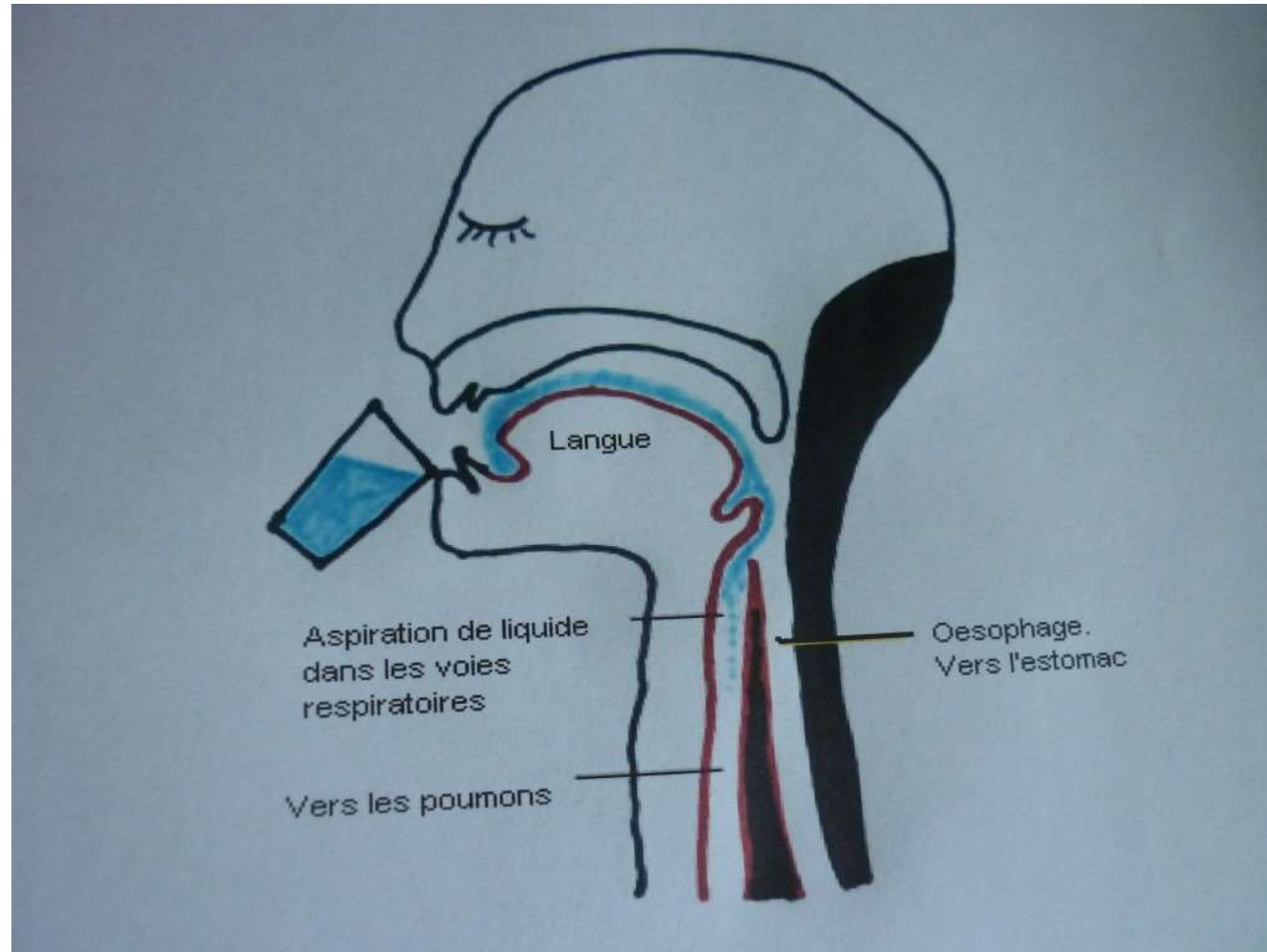
- Echocardiographie : FEVG
- Ventriculographie isotopique (FEVG) et IRM
- ECG, HOLTER
- Electrophysiologie intracardiaque (intervalle HV)



ECG endocavitaire



Deglutition, fausses routes



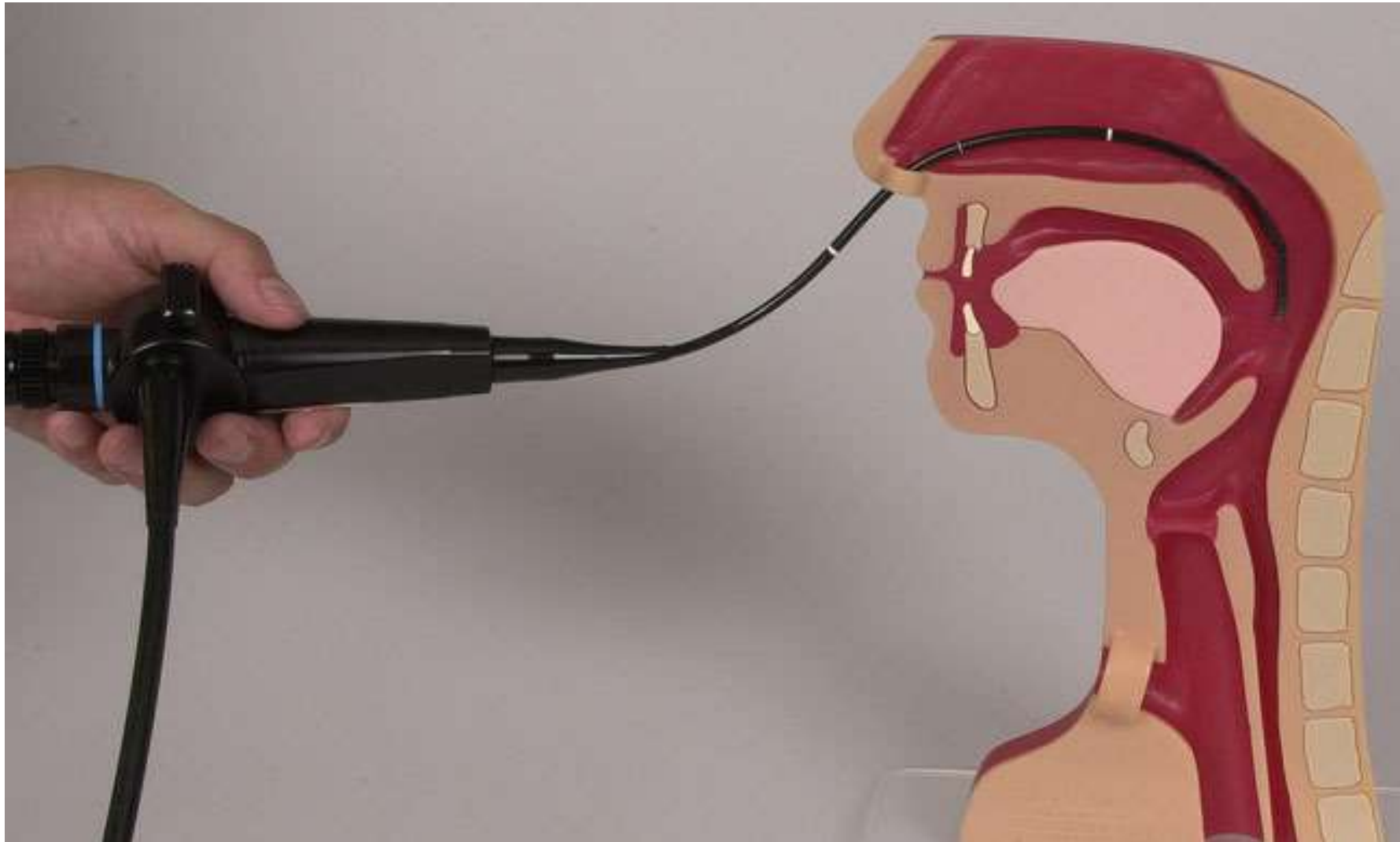




Figure 2. Stases salivaires sur la base de langue et dans les vallécules.



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

Nutrition

Paramètres nutritionnels

Poids

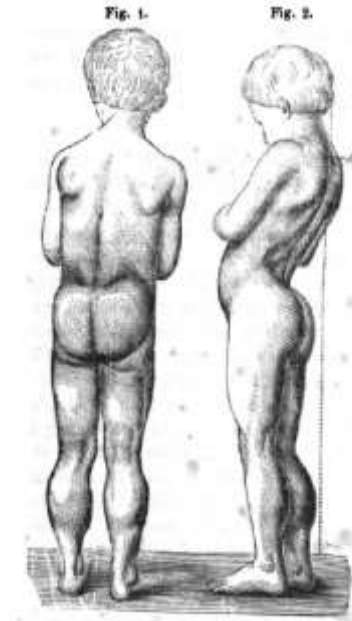
Périmètres brachial

Paramètres biologiques



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)

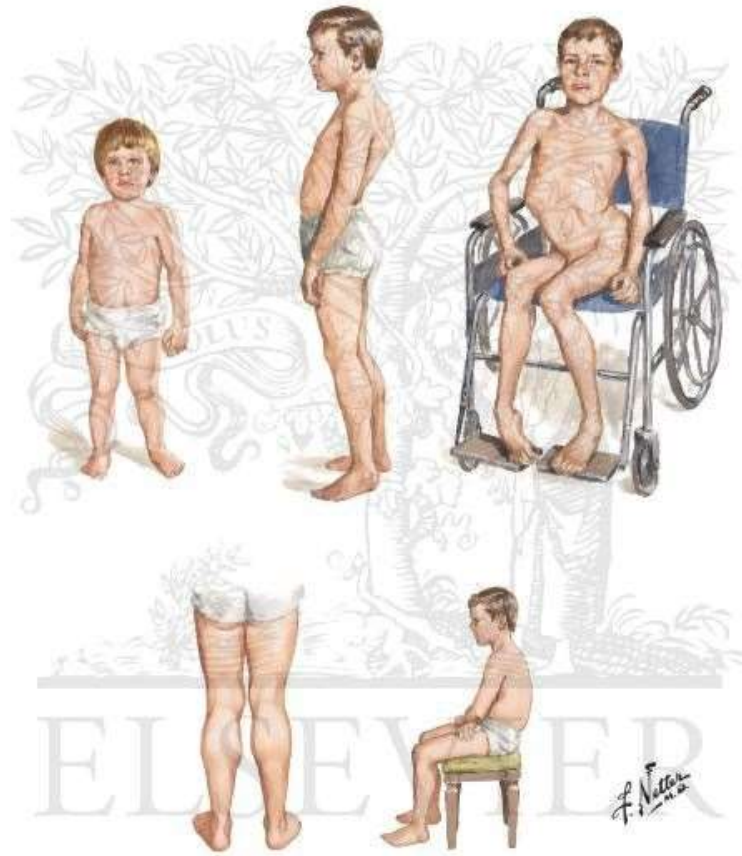
DMC (Phénotype Ullrich, mutations Coll6)

Autre Phénotype : Myopathies de Bethlem (Coll 6)

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



la Dystrophie Musculaire de Duchenne de Boulogne



© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM

In: Reunden J, Netter's Neurology E-Book, Elsevier Saunder, Philadelphia, 2012

Epidémiologie

L'évolution de la maladie à l'âge adulte et l'espérance de vie

Epidémiologie

L'évolution de la maladie à l'âge adulte et l'espérance de vie

- L'espérance de vie a augmenté de 10 ans avec la ventilation

Epidémiologie

L'évolution de la maladie à l'âge adulte et l'espérance de vie

- L'espérance de vie a augmenté de 10 ans avec la ventilation

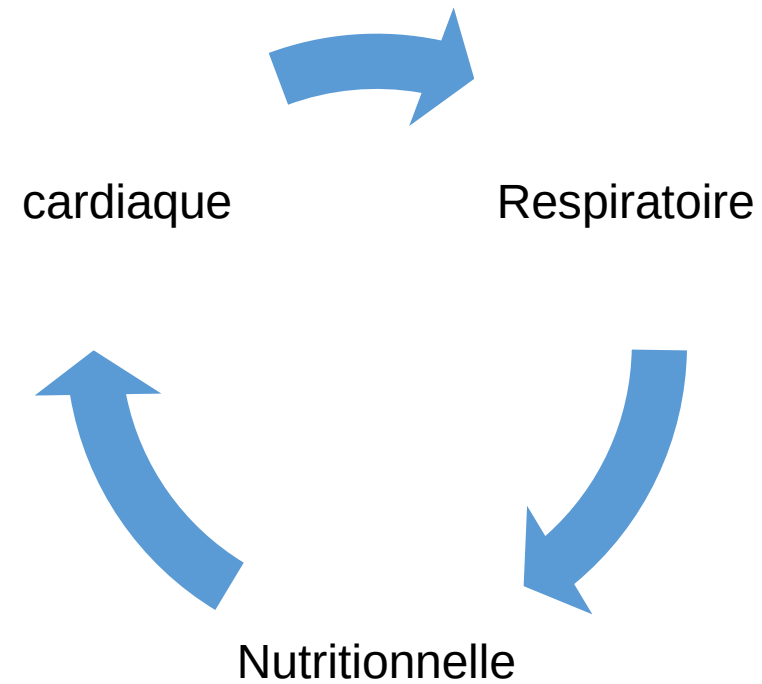
La médiane de survie est estimée à 27 ans avec la ventilation
(In: Rall S et al., *Acta Myologica*, 2012)

Epidémiologie

L'évolution de la maladie à l'âge adulte et l'espérance de vie

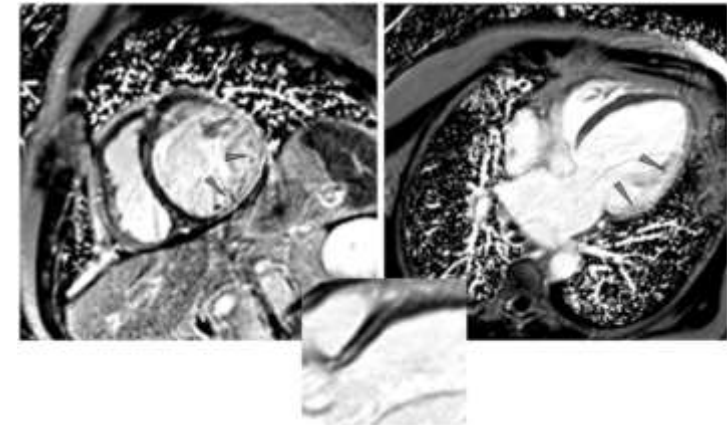
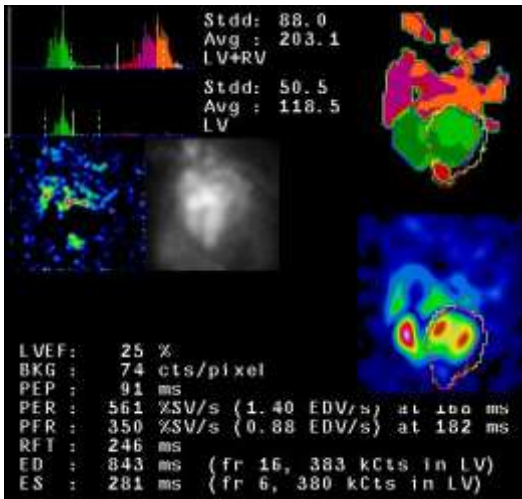
- A Lille : file active 58 DMD
- 26 enfants (<18 ans) / 32 adultes (18 à 40 ans)

Maintien des fonctions vitales



Fonction cardiaque

Prévention et traitement grâce aux IEC et aux Béta-bloquants
(quand la tension artérielle le permet)



*In :David Verhaert, Circ Cardiovasc
Imaging. 2011 Jan; 4(1): 67-76*

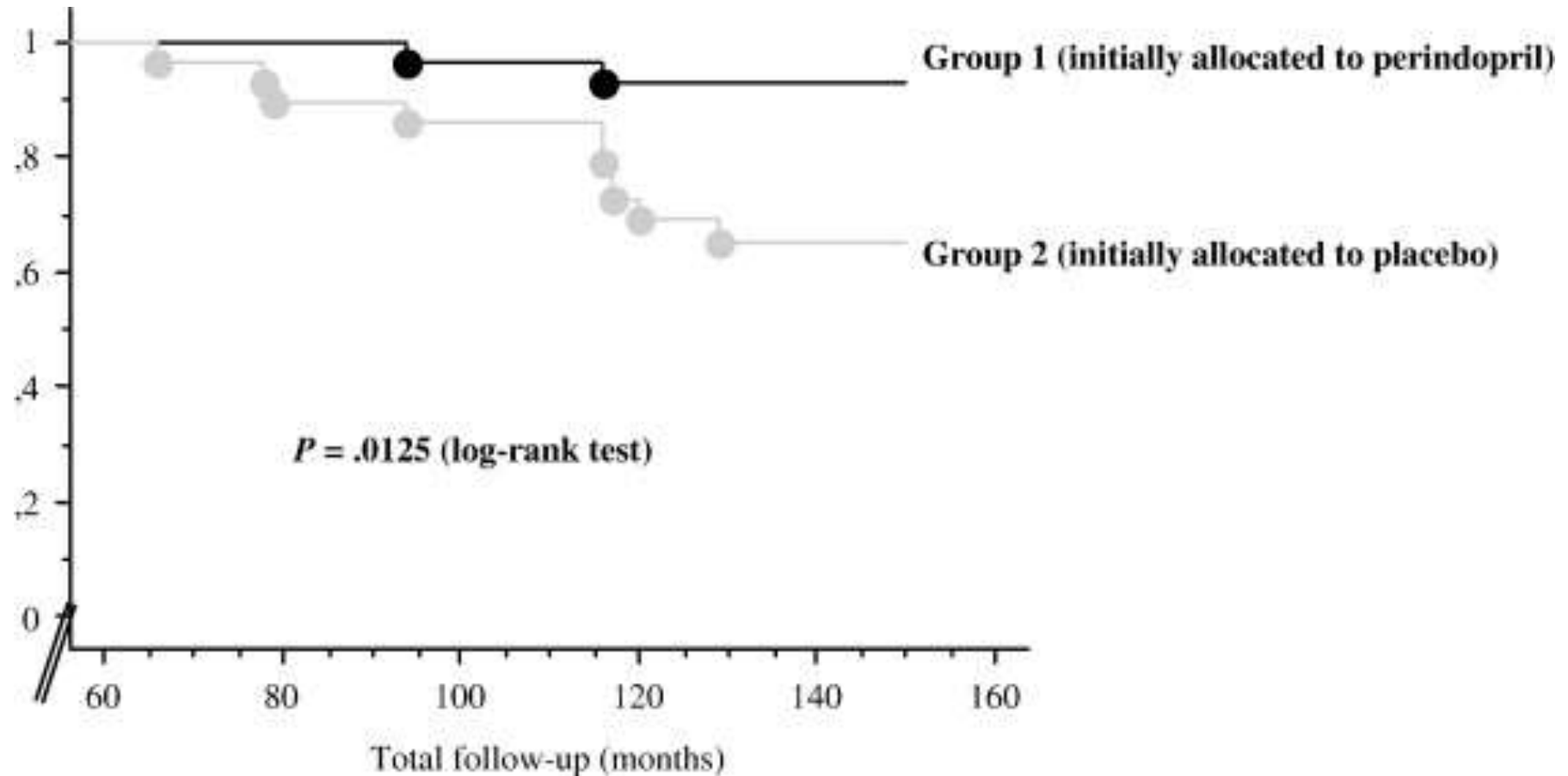
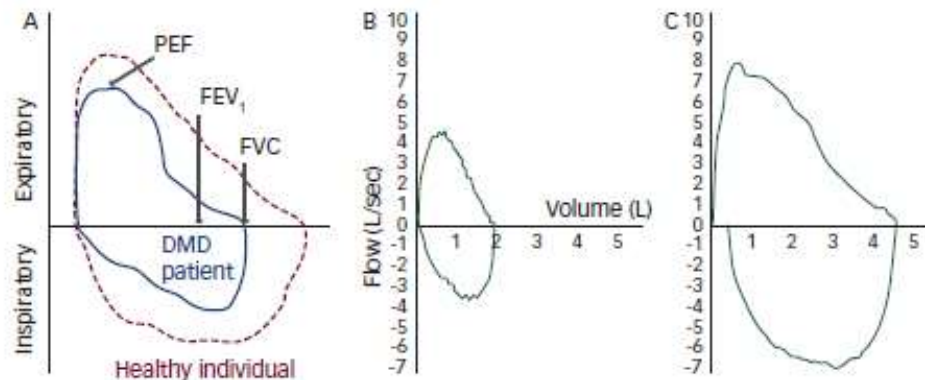


Figure 1. Survival of patients initially assigned to perindopril versus placebo. Black dot indicates group 1 (initially allocated to perindopril); gray dot, group 2 (initially allocated to placebo). (In: Duboc D, et al., *American Heart Journal*, 2007)

Devenir respiratoire à l'âge adulte

Insuffisance respiratoire restrictive d'origine musculaire évolutive

Figure 1: Respiratory Function Decline in DMD



Schematic flow-volume curve of healthy individual (red) and Duchenne muscular dystrophy (DMD) patient (blue) measuring reduced peak expiratory flow (PEF), forced vital capacity (FVC) and forced expiratory volume in 1 second (FEV₁). A. Flow-volume curve of an 18-year-old DMD patient (B) and age-matched subject with normal lung function (C). Figures (B) and (C) courtesy of Dr Oscar H Mayer, Division of Pulmonology, Children's Hospital of Philadelphia (US).

In Buyse GM et al., Pediatr Pulmonol, 2017

Devenir respiratoire à l'âge adulte

Insuffisance respiratoire restrictive d'origine musculaire évolutive

Ventilation Non Invasive



Devenir respiratoire à l'âge adulte

Insuffisance respiratoire restrictive d'origine musculaire évolutive

- **Trachéotomie ?:**



- Programmée : si la durée de VNI augmente et si elle est trop contraignante
- En urgence : Sur une défaillance respiratoire (FLU!)

Vivre avec une ventilation sur trachéotomie

Vivre avec une ventilation sur trachéotomie

- C'est avoir en permanence à proximité un aidant pouvant
 - Faire des aspirations trachéales
 - Changer une canule en cas d'urgence

Vivre avec une ventilation sur trachéotomie

- C'est avoir en permanence à proximité un aidant pouvant
 - Faire des aspirations trachéales
 - Changer une canule en cas d'urgence

Pose la problématique de la responsabilité des aidants (nécessité de formations de 5 jours)

- ([Décret n° 99-426 du 27 mai 1999](#) habilitant certaines catégories de personnes à effectuer des aspirations endo-trachéales
- [Arrêté du 27 mai 1999](#) relatif à la formation des personnes habilitées à effectuer des aspirations endo-trachéales.)

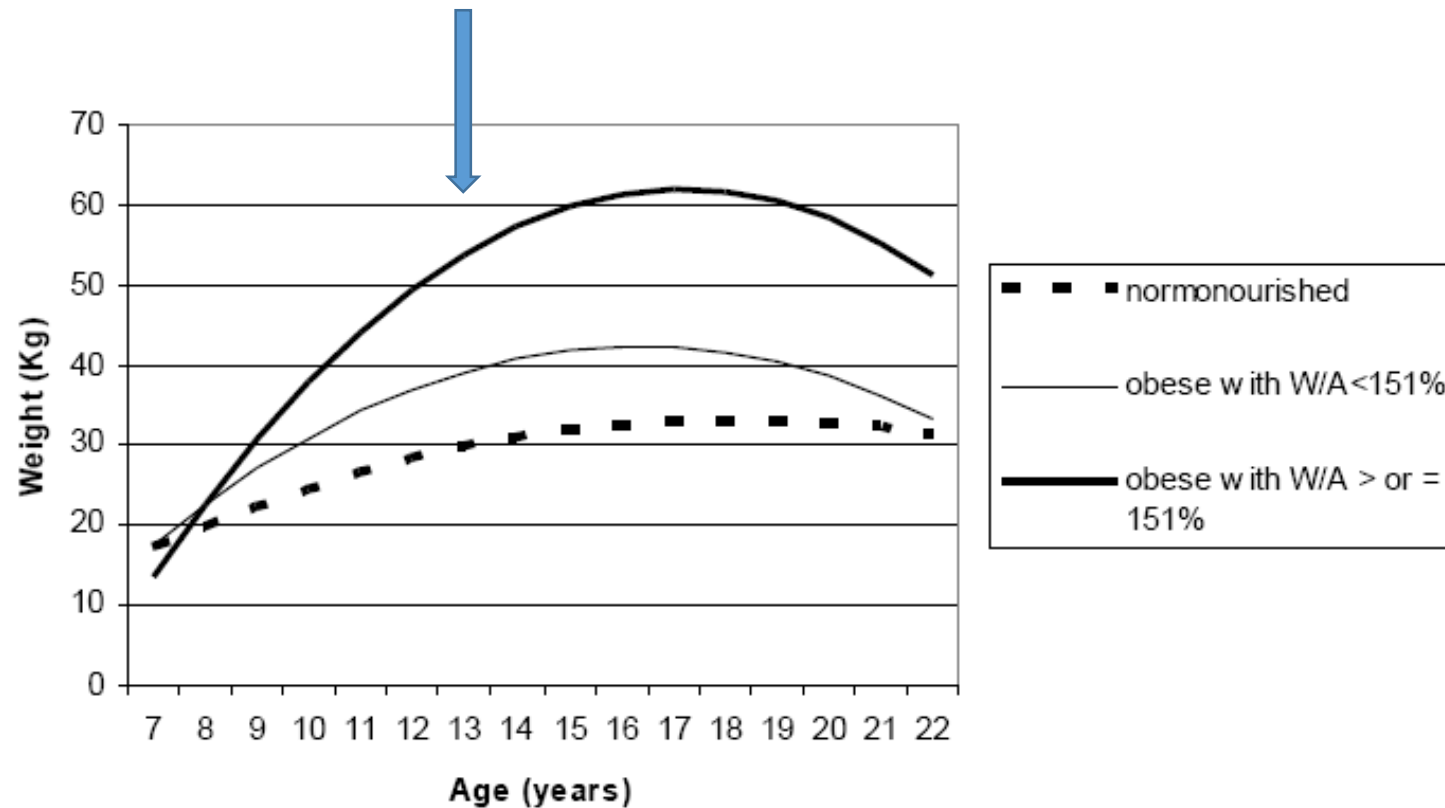
Vivre avec une ventilation sur trachéotomie

- C'est avoir en permanence à proximité un aidant pouvant
 - Faire des aspirations trachéales
 - Changer une canule en cas d'urgence

Pose la problématique de la responsabilité des aidants (nécessité de formations de 5 jours)

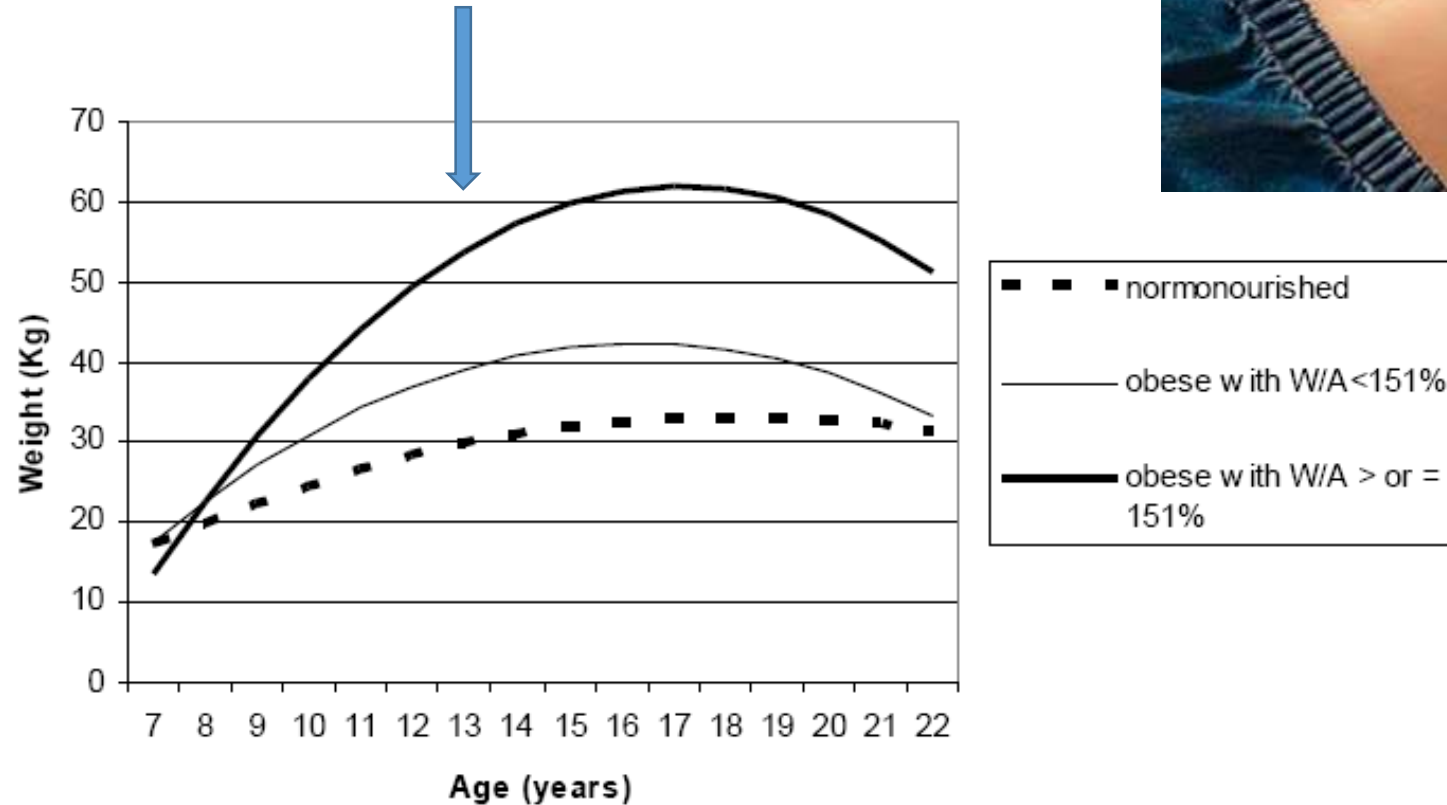
- ([Décret n° 99-426 du 27 mai 1999](#) habilitant certaines catégories de personnes à effectuer des aspirations endo-trachéales
- [Arrêté du 27 mai 1999](#) relatif à la formation des personnes habilitées à effectuer des aspirations endo-trachéales.)
- Quel accueil en institution?

Garantir l'apport nutritionnel !



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

Garantir l'apport nutritionnel !

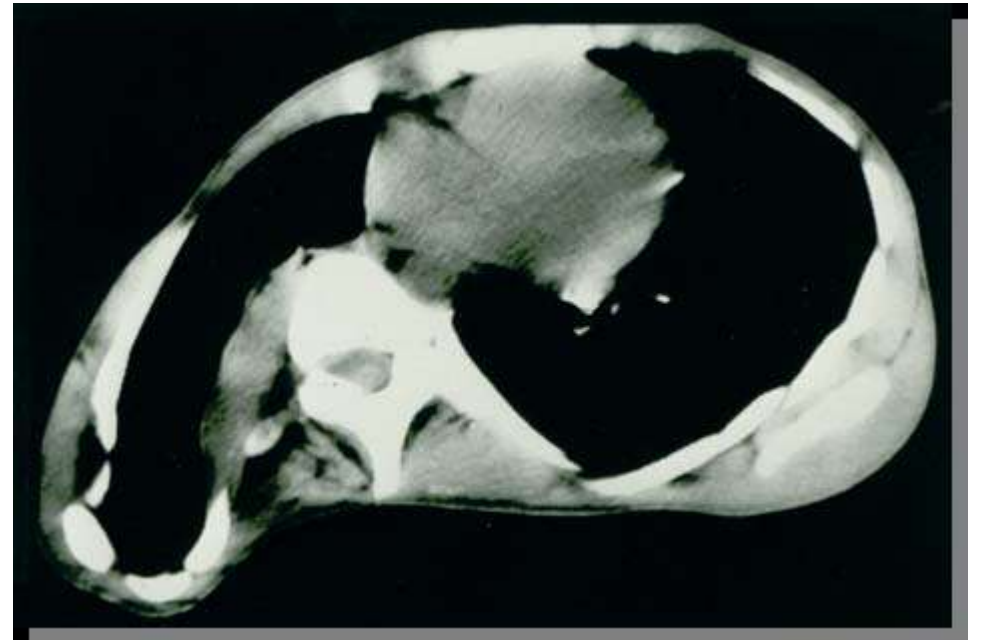


In : Martigne L et al., Br J Nutr, 2011

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



- Crochets lamaires (Cotrel Dubousset)



- Tiges de harrington et Vissage pédiculaire (pas de prise sur le sacrum)

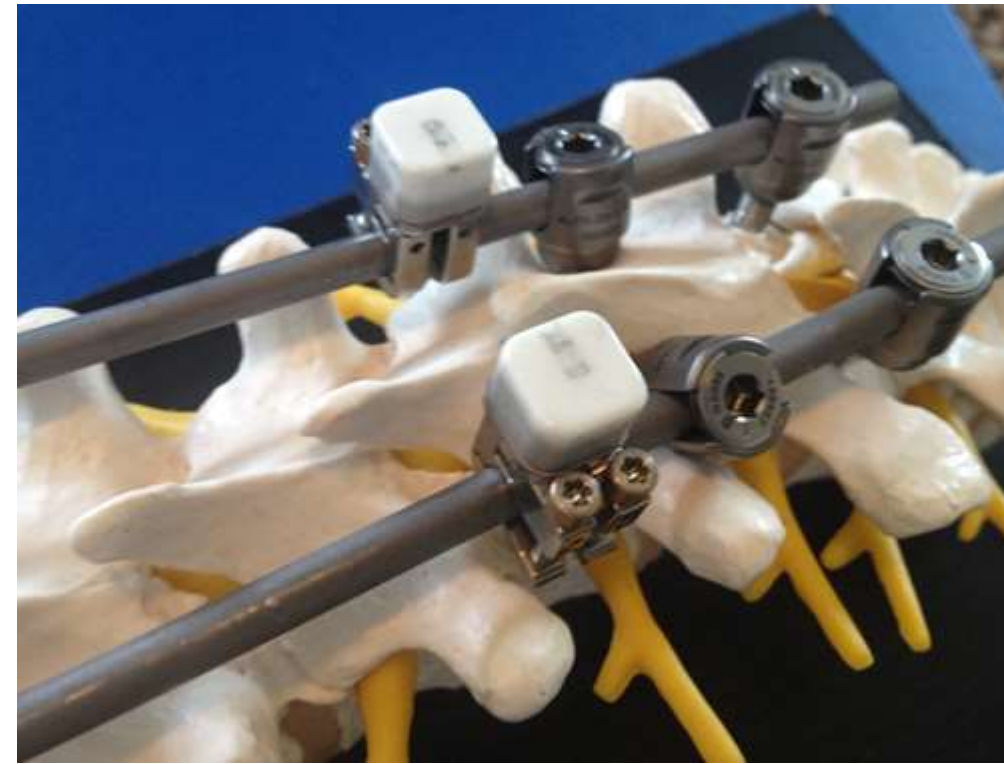
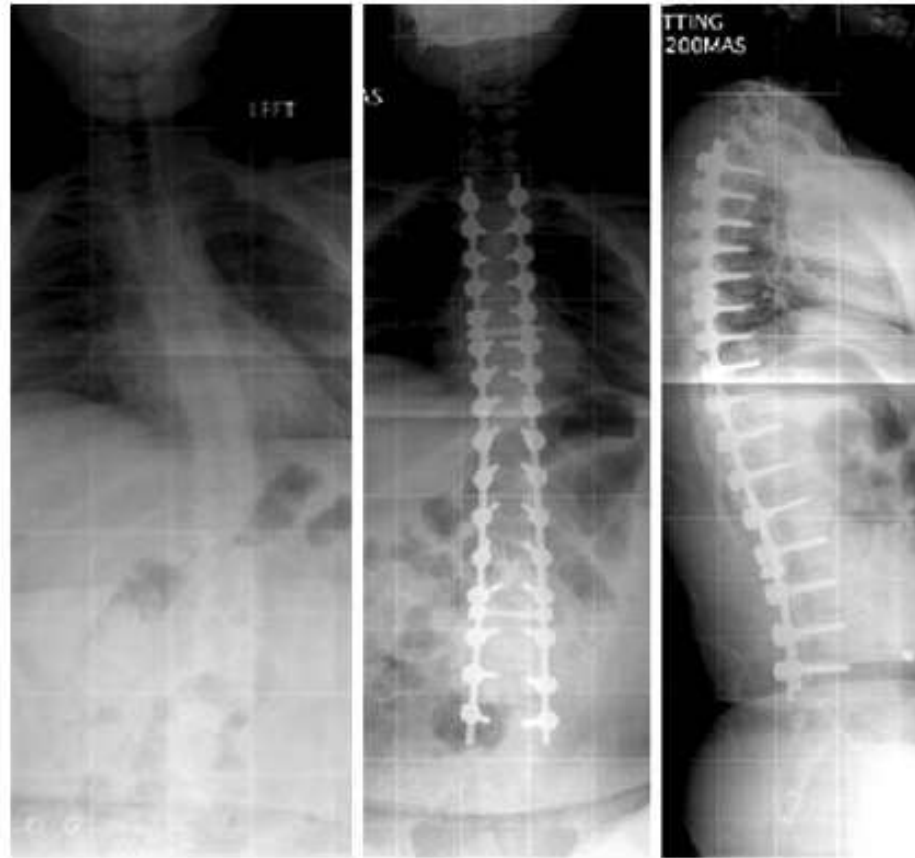


Fig. 4 Plain radiographs showing pre-operative and post-operative radiographs in a DMD patient with scoliosis. Pedicle screw instrumentation has been used to achieve a good correction in this case. Notice the placement of pedicle screws at all levels and that instrumentation has been restricted to L5.

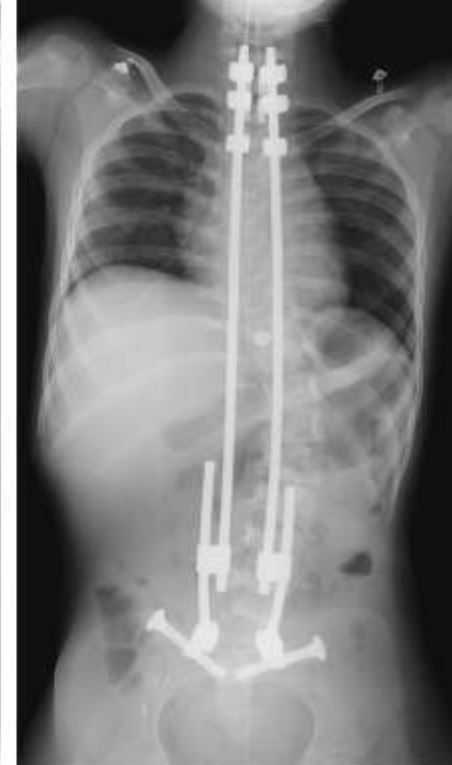
Montages de croissance

- Tiges télescopiques
- Magnétique
- Montage miladi



Montages de croissance

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



Rachis et DMD adulte

Si abstinence thérapeutique

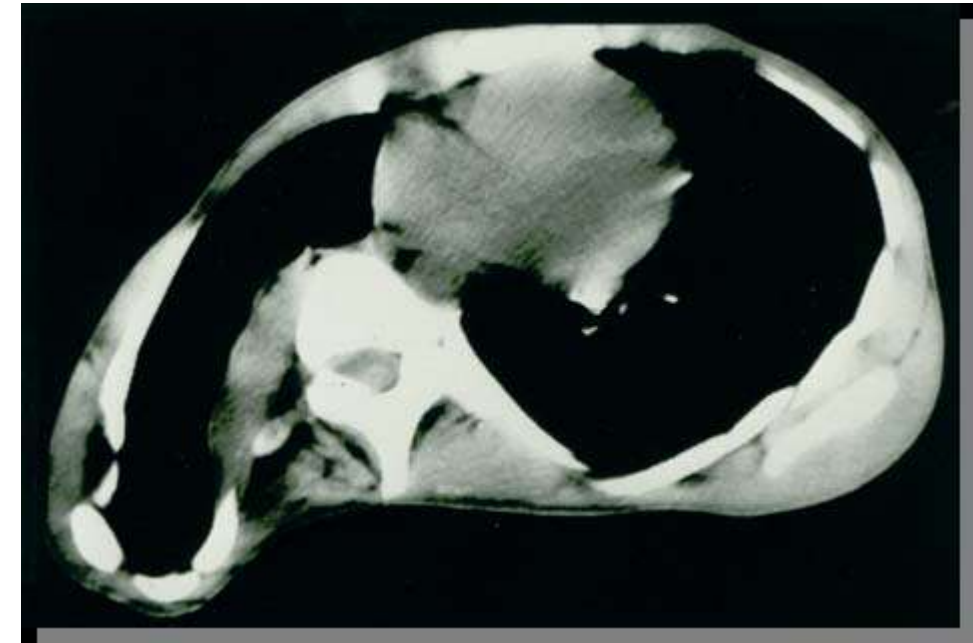
Ex: Bertrand 32 ans : pas d'arthrodèse du rachis



Rachis et DMD adulte

Si abstinence thérapeutique

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



Orthopédie



Rachis et DMD adulte

- Mais parfois!

Corticothérapie et risque orthopédique à long terme (*In: King et al., Neurology 2007*)

Table 2 Ambulation, scoliosis, and long bone and compression fracture data

Cohort orthopedic features	Steroid (n = 75)	Nonsteroid (n = 68)	p Value
Age ceased independent walking	12.52 ± 3.02	9.21 ± 1.48	<0.0001
Mean degrees of scoliosis*	11.58 ± 15.65	33.15 ± 29.98	<0.0001
Scoliosis of >10 degrees,* %	31	91	<0.0001
Vertebral compression fractures,* %	32	0	0.0012
Long bone fracture rate/year	0.088	0.033	0.0032
Femoral fractures† %	28.30	7.27	0.0051
Humeral fractures† %	9.43	25.45	0.0420

*Steroid cohort, n = 67; nonsteroid cohort, n = 45.

†Among the observed fractures for the relevant group.

Corticothérapie et risque orthopédique à long terme (*In: King et al., Neurology 2007*)

Table 2 Ambulation, scoliosis, and long bone and compression fracture data

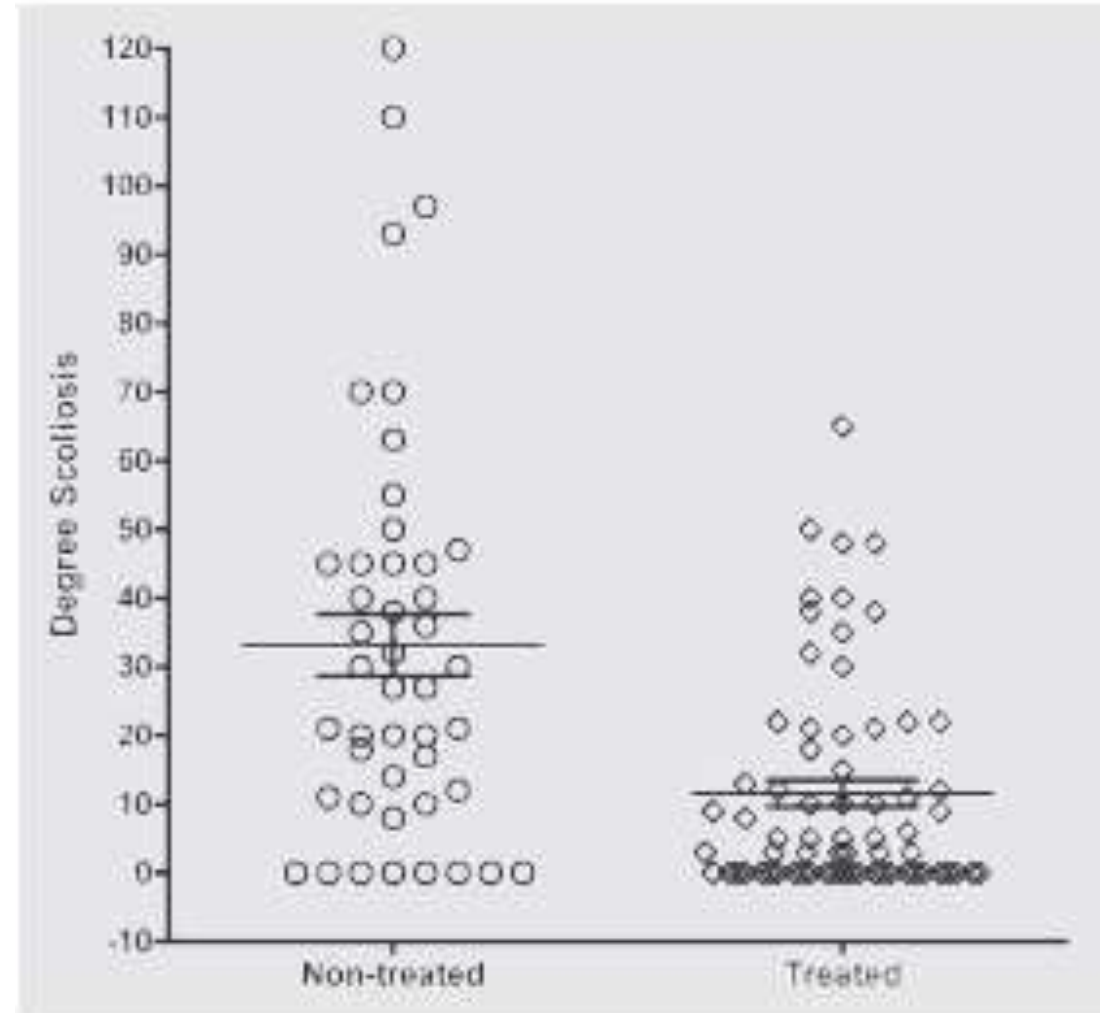
Cohort orthopedic features	Steroid (n = 75)	Nonsteroid (n = 68)	p Value
Age ceased independent walking	12.52 ± 3.02	9.21 ± 1.48	<0.0001
Mean degrees of scoliosis*	11.58 ± 15.65	33.15 ± 29.98	<0.0001
Scoliosis of >10 degrees,* %	31	91	<0.0001
Vertebral compression fractures,* %	32	0	0.0012
Long bone fracture rate/year	0.088	0.033	0.0032
Femoral fractures† %	28.30	7.27	0.0051
Humeral fractures† %	9.43	25.45	0.0420

*Steroid cohort, n = 67; nonsteroid cohort, n = 45.

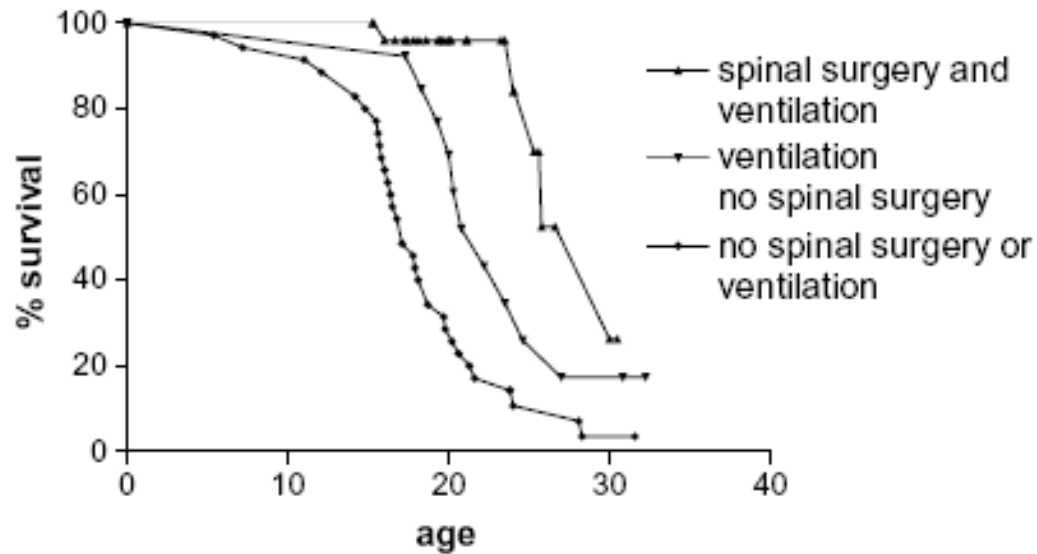
†Among the observed fractures for the relevant group.

Mais retarde la scoliose !

Figure Degrees of scoliosis by cohort



Evolution respiratoire, ventilation et arthrodeuse du rachis



In: Eagle M et al., Neuromuscular disorders, 2012

Fig. 3. Kaplan-Meier survival plot to show the impact of spinal surgery and ventilation on survival. Survival curves are significantly different $p = 0.0001$.

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









Dystrophies musculaires

type Becker: les particularités

- Expression phénotypique variable: DMD-like ou formes très modérées
- Formes type intolérance à l'effort
- Formes cardiaques pures



Les conductrices:

- asymptomatiques
- intolérance à l'effort
- présentation type “dystrophies des ceintures”



Myopathie facio-scapulo-humérale (FSH)

- Transmission autosomique dominante
- Age de début: très variable de 4 à 30 ans
- Signes cliniques: déficit et amyotrophie
 - ASYMETRIQUE
 - des muscles faciaux
 - des fixateurs de l'épaule
 - des muscles pectoraux
 - des extenseurs et des releveurs des orteils



FSH: autres signes cliniques

- Surdit  de perception
- Telangiectasies et microan vrysmes r tiniens
- Troubles du rythme supra-ventriculaire
- Insuffisance respiratoire restrictive
 - ventilation assist e exceptionnelle

Diagnostic de la FSH



CPK < 5x normale

Biologie moléculaire : liaison avec une
anomalie en 4q35

Région D4Z4 : 12 à 100 répétitions

FSH : moins de 10 répétitions

Infiltrats inflammatoires périvasculaires

Atteinte dystrophique







NO ENTRY WITHOUT A PASS
BY THE GUARDIAN
PROHIBITION OF ENTRY FOR THE PUBLIC



Dystrophie myotonique de Steinert = DM1

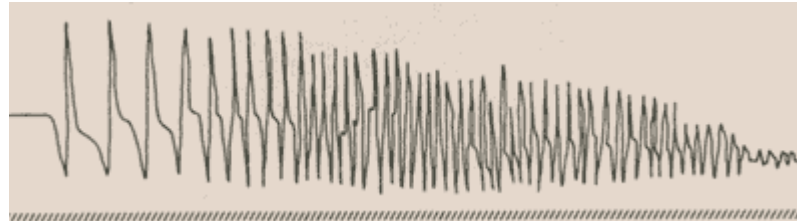
Myotonie: lenteur à la décontraction musculaire

D'action et/ou de percussion

Liée à une hyperexcitabilité des fibres musculaires

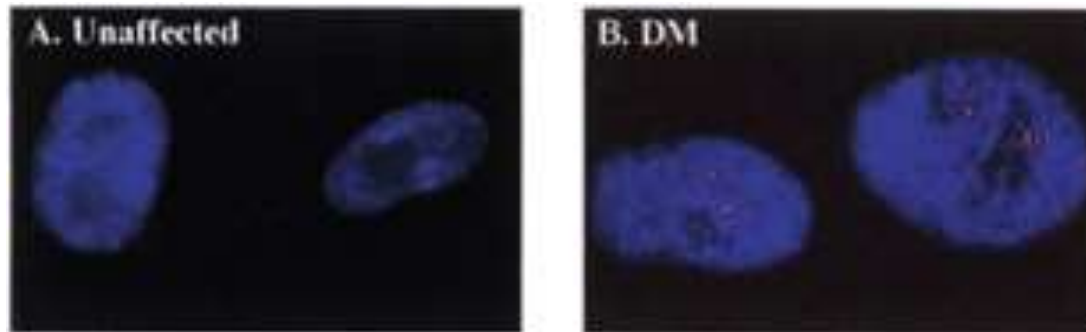
Décharge myotonique en EMG:

Non spécifique du Steinert



La DM1 : Une maladie des ARN

- Héritaire (AD)
- Expansion de triplets (CTG)_n dans le gène DMPK (19q13.3) en région non codante (n>50)
- Rétention nucléaire des CUGexp-RNAs (foci)



DM1 : formes cliniques

- Néonatale
- Infantile
- Adulte

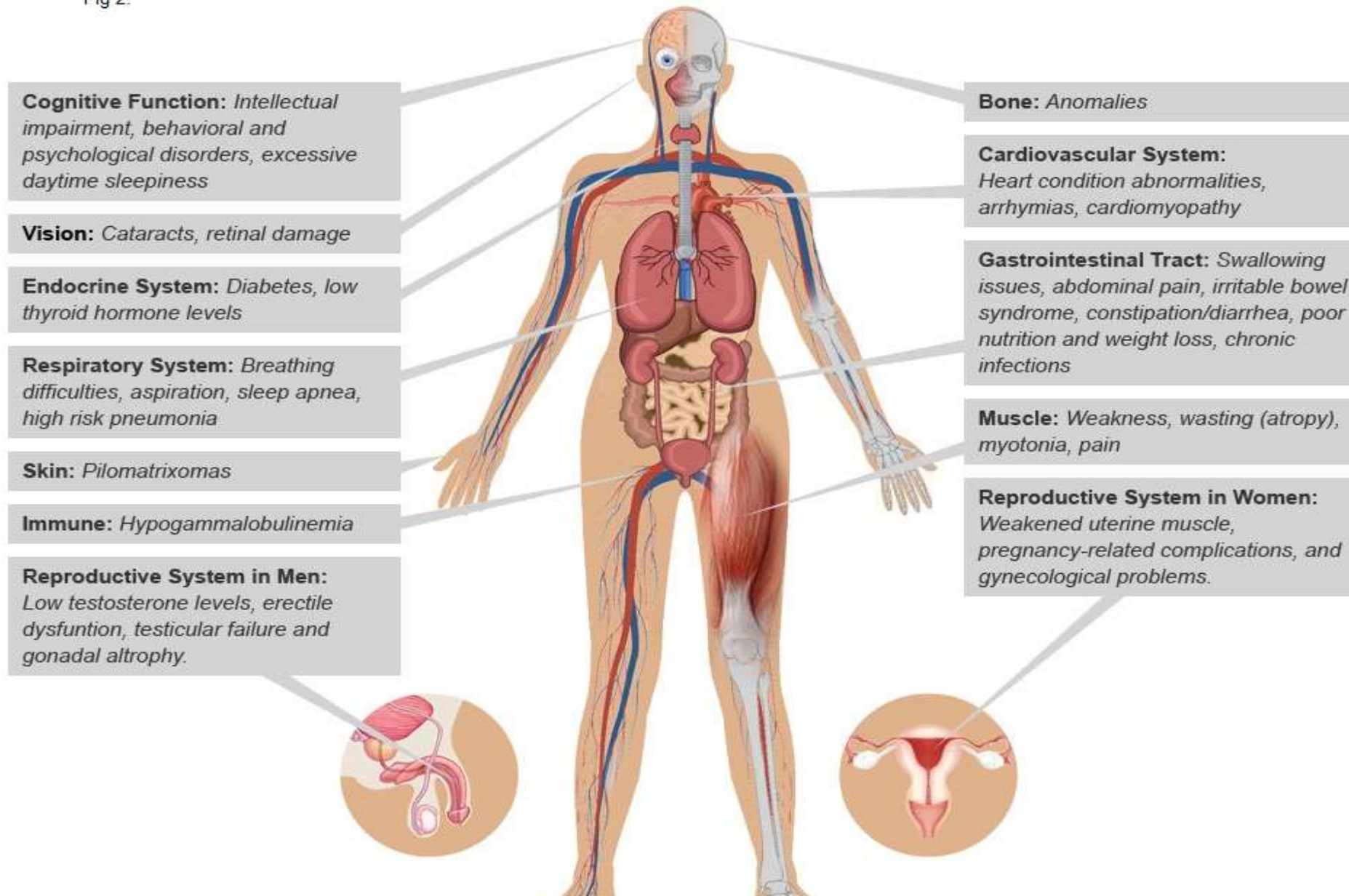


Manifestations cliniques multiples : suivi pluridisciplinaire

- Déficience musculaire : distale, faciale et axiale
- Cardiopathie (TDC)
- Déficience respiratoire
- Troubles digestifs (transit)
- Troubles de déglutition
- Cataracte précoce (rétinopathies)
- Troubles endocriniens (diabète, hypofertilité)
- Troubles cognitifs (retard scolaire, troubles perception des émotions, démence)

Major Effects of Myotonic Dystrophy

Fig 2.



DM1 infantile

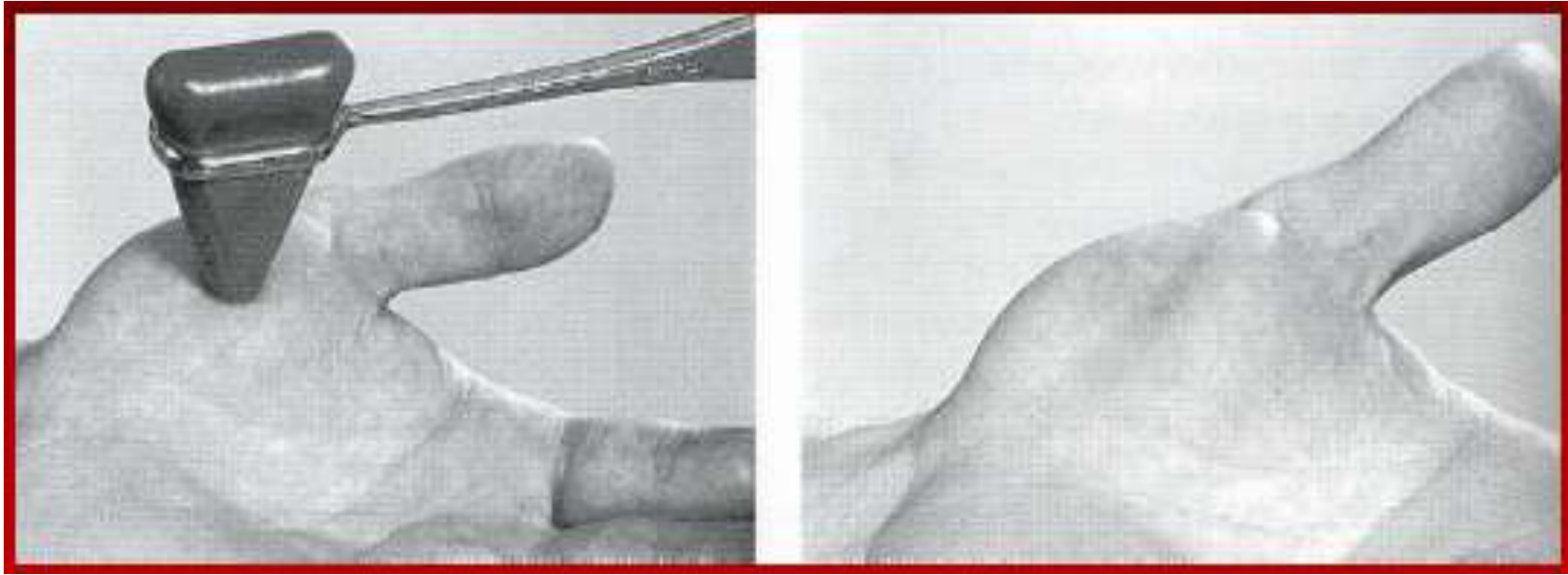
- Sous diagnostiqué
- Atteinte faciale
- Myotonie souvent marquée (mains)
- Dysarthrie
- Pb de scolarisation, QI faible
- Conduction cardiaque

DM1 adulte

- Parfois présentations atypiques:
 - Troubles du rythme cardiaque
 - Insuffisance respiratoire
 - Somnolence diurne excessive
 - Troubles du transit
 - Naissance d'un enfant avec DM1 congénital



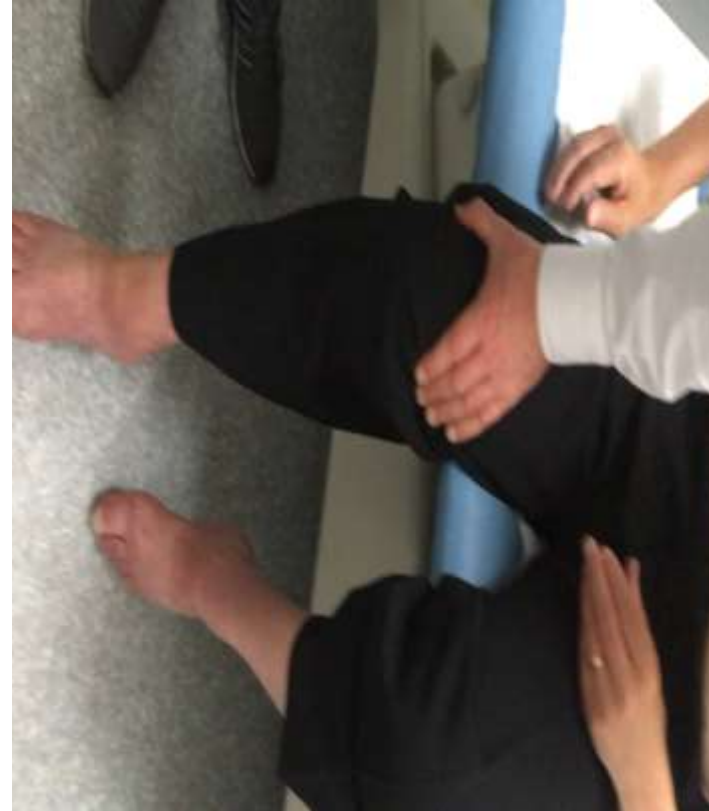


















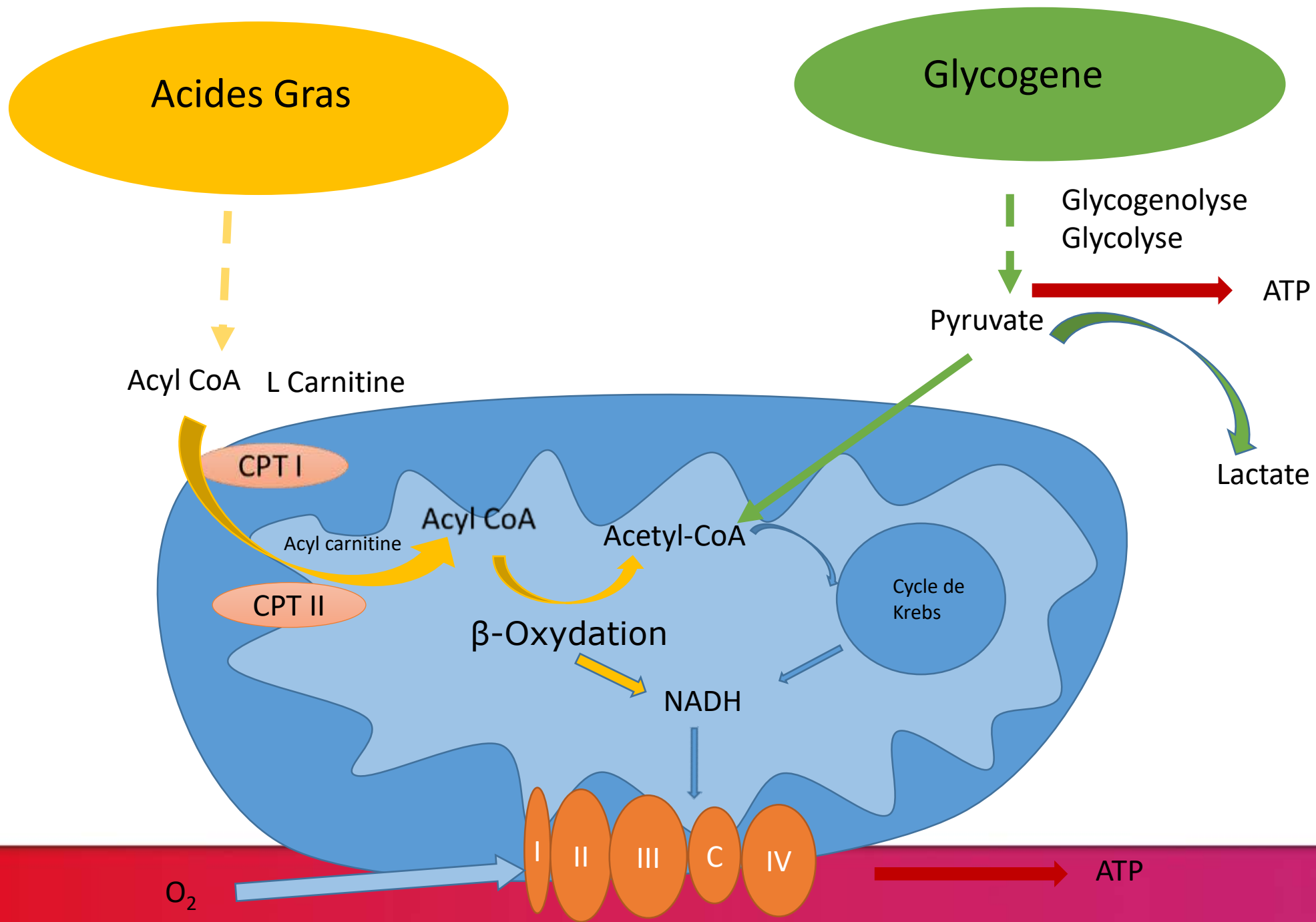
Myalgies et intolérances musculaires à l'effort

Myopathies métaboliques !

Rhabdomyolyse d'effort

- Douleurs musculaires d'effort
- Myoglobinurie d'effort
- Élévation des CPK :
 - Après au moins une semaine de repos
 - Au moins 3x la norme
 - Eliminer les causes non musculaires
 - Iatrogène Toxiques (statines)
 - Infectieuses
 - hyperthyroïdie



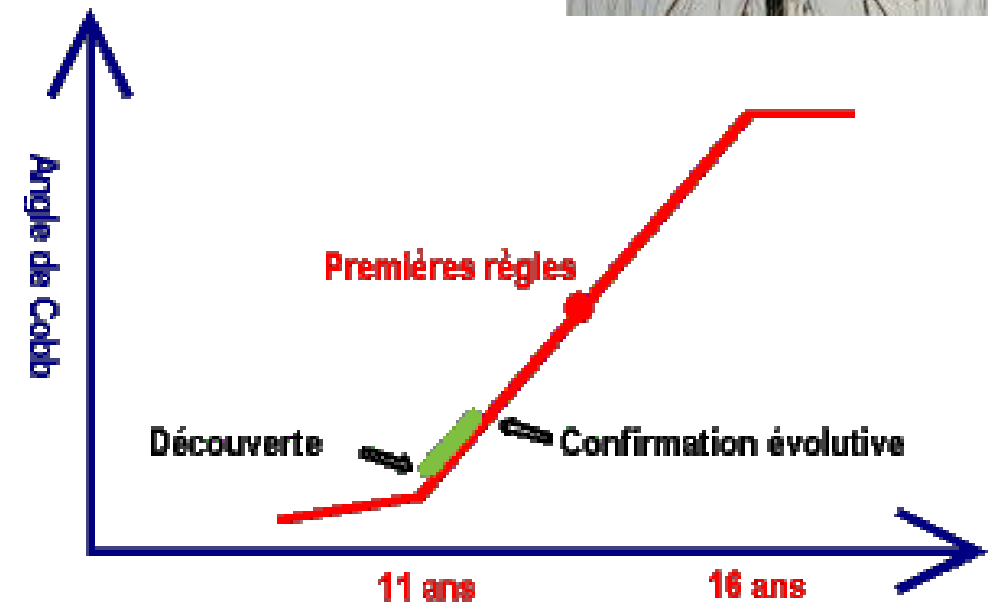


Rééducation et Maladies neuromusculaires

- Déformations orthopédiques du rachis et des membres
- Exercices
- Réadaptation

Facteurs de déformation orthopédique

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



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

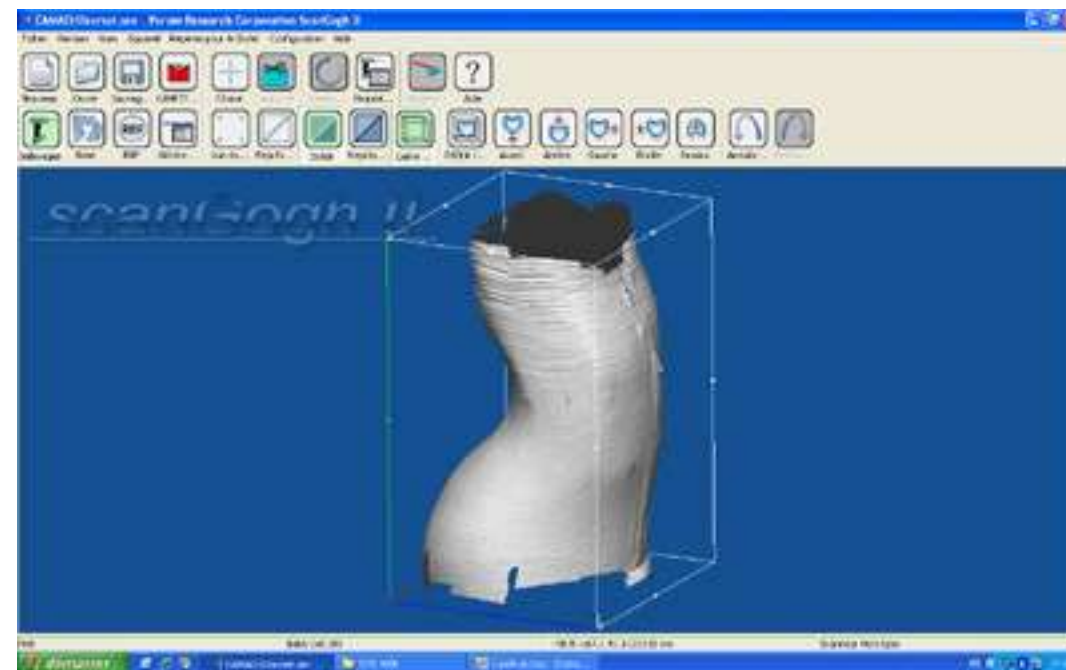
- Kinésithérapie : postures, étirements
- Appareillage :
 - Orthèses sur moulage : tronc , membres
 - Orthèses de série : releveurs, orthèses de repos
- Chirurgie
 - Ténotomies, allongements

Postures étirements : recommandations HAS 2001



(conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)

- [illegible]



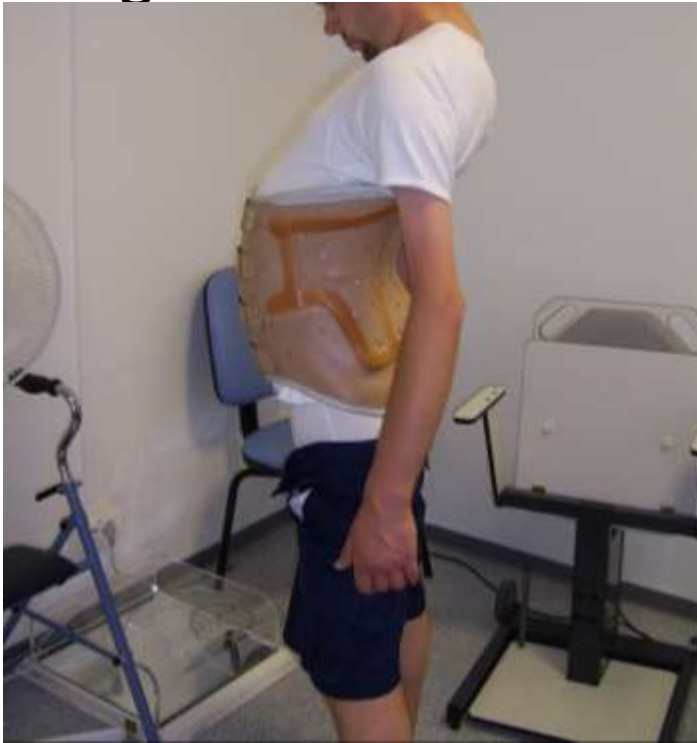
Déformations réductibles du Rachis

- Déficiences des muscles vertébraux



Déformations réductibles du Rachis

- Appareillage



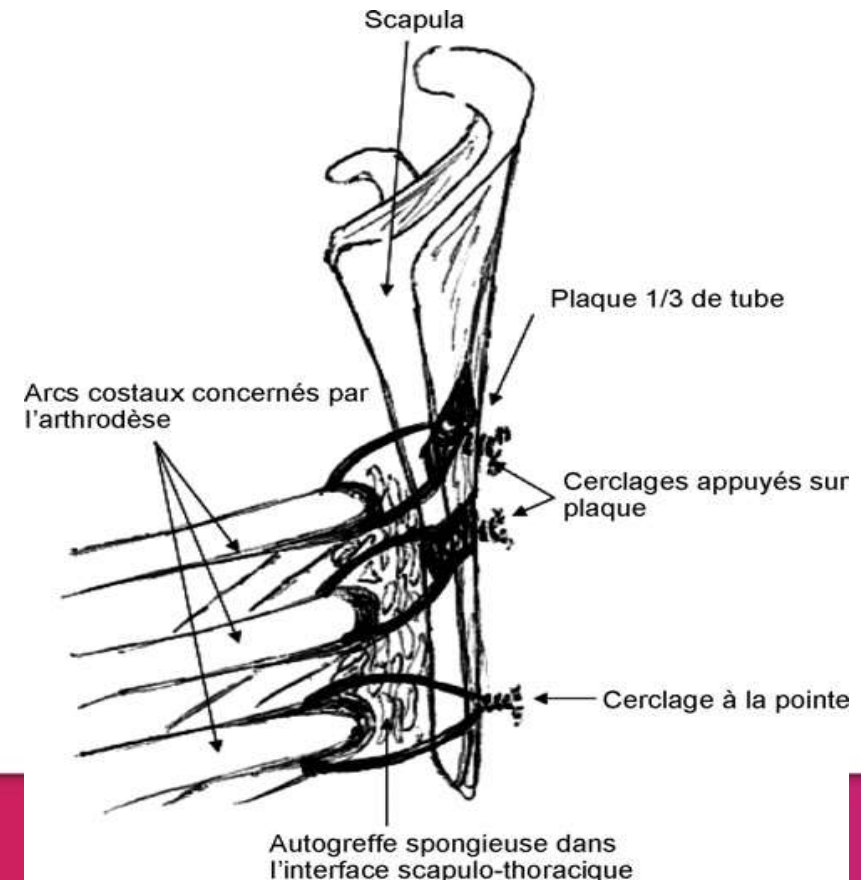


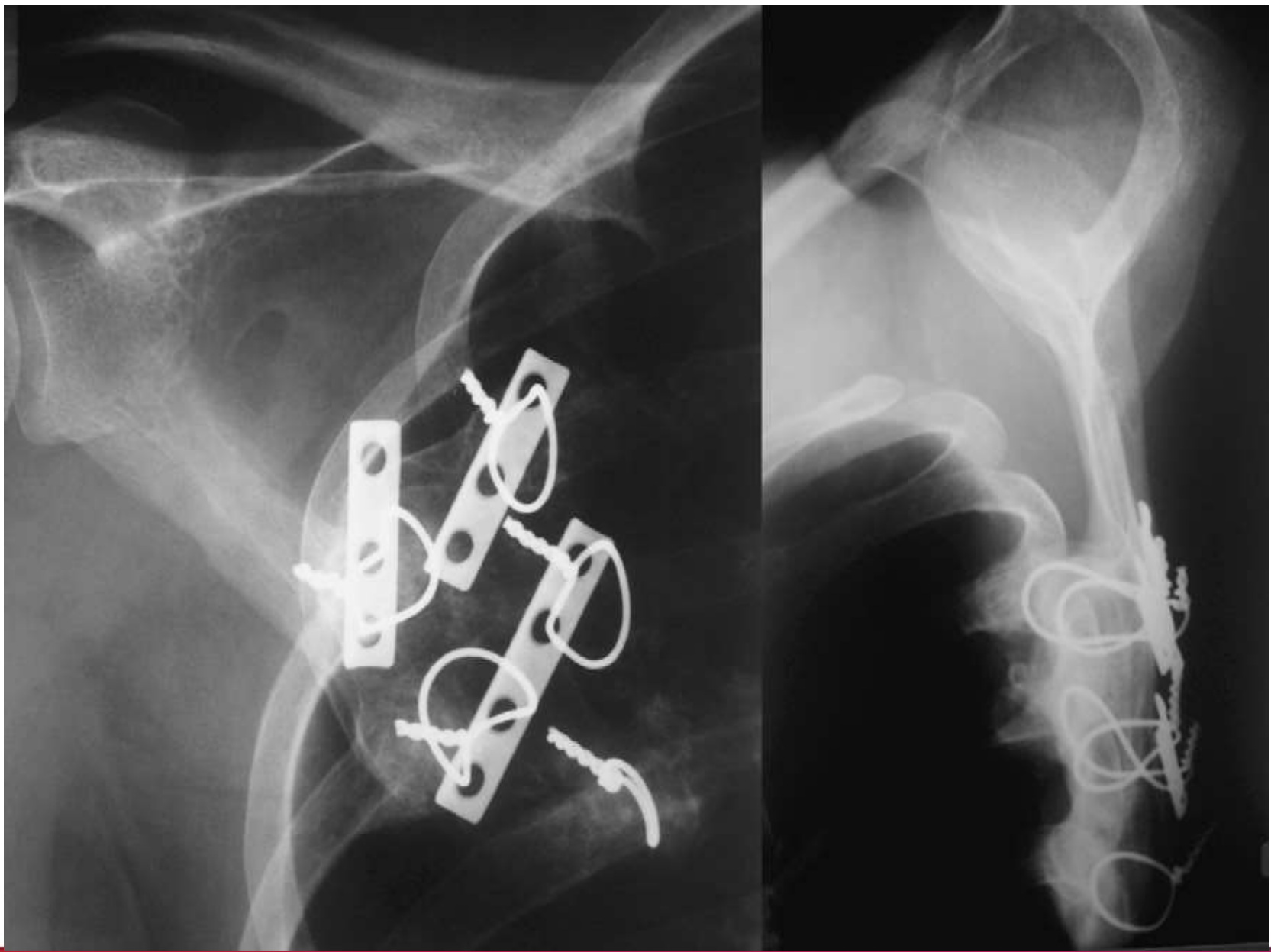
Déformations réductibles du Rachis

Consolidation et fonction après huit arthrodèses scapulothoraciques

Fusion and function after eight scapulothoracic arthrodesis

M.-O. Falcone^a, A. Sauvage^a, G. Wavreille^{a,b},
V. Tiffreau^c, C. Fontaine^{a,b}, C. Chantelot^{a,*}

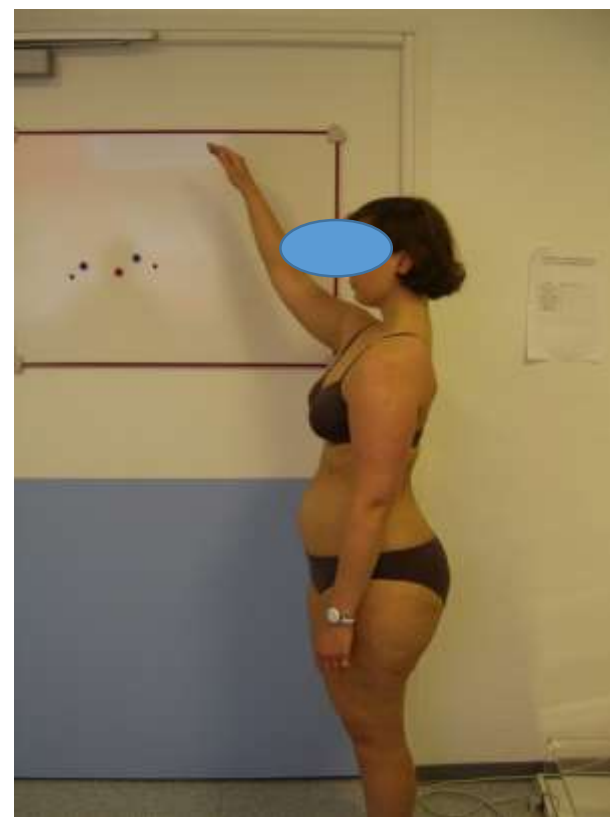






- Résultats





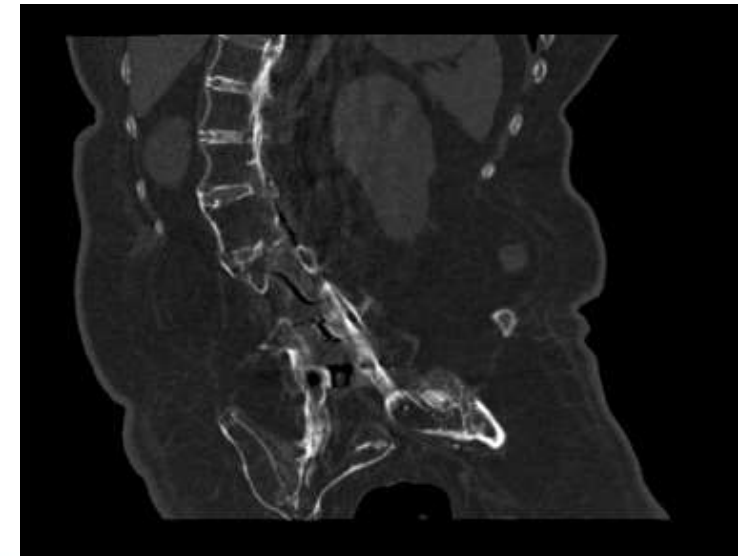
Rachis adulte arthrodoté

Ex : Sylvie, SMA II, 49 ans



Rachis et SMA adulte

Ex : Sylvie, SMA II, 49 ans



Rachis et SMA adulte

Sophie, ASI type II, 35 ans



Rachis et SMA adulte



Rachis et SMA adulte



Rachis et SMA adulte



Maladie de Pompe

- Mélinda, 33 ans, Maladie de pompe de forme infantile



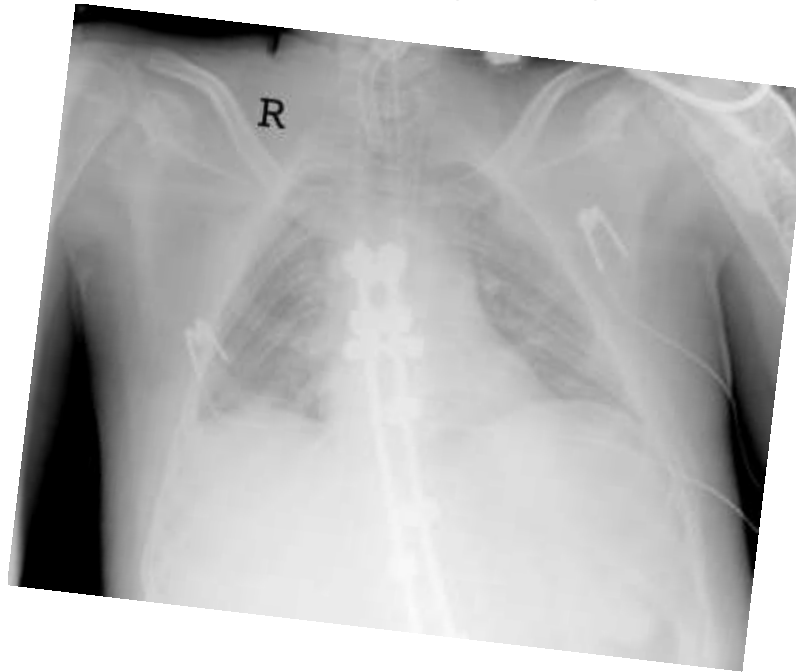
13 ans

Maladie de Pompe

- Mélinda, 33 ans, Maladie de pompe de forme infantile



13 ans



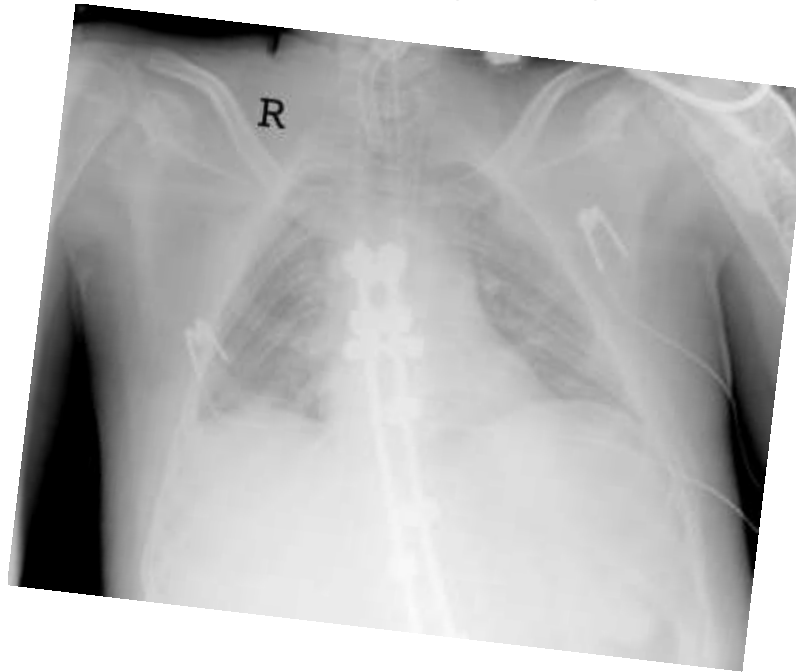
Arthrodèse D7-L5 à 13 ans

Maladie de Pompe

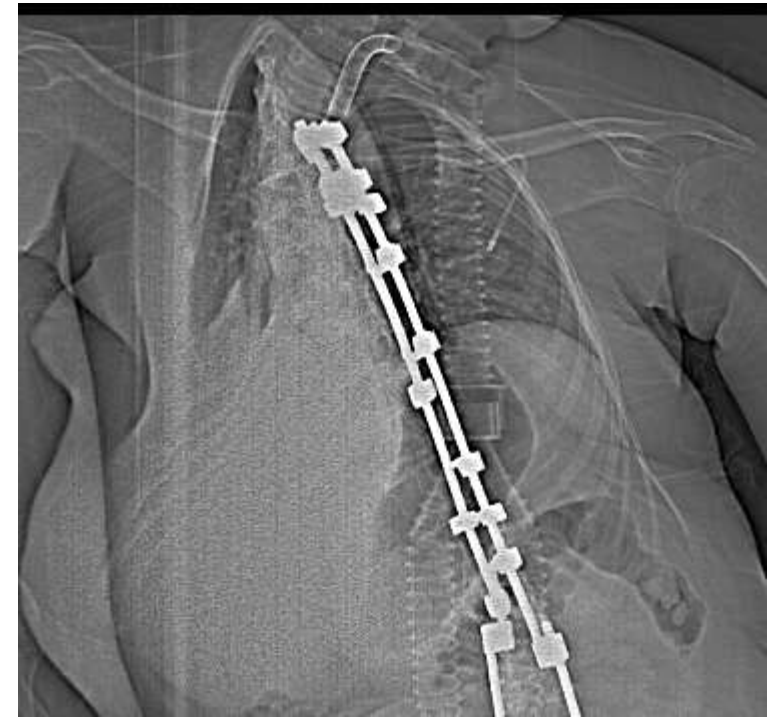
- Mélinda, 33 ans, Maladie de pompe de forme infantile



13 ans



Arthrodèse D7-L5 à 13 ans



Rachis et DMC

- Camille, 36 ans, DMC (FKRK) à, arthrodésée à 14 ans



Rachis et DMC

- Camille, 36 ans, DMC (FKRK) à, arthrodésée à 14 ans

À l'âge de 30 ans, **douleurs du pieds droits** puis anesthésie
douleurs neuropathiques (paresthésies, étai, brûlures) remontant à la
racine de la cuisse, de territoire L5 fluctuantes

périodes d'accalmie qui peuvent durer de quelques heures à quelques jours
avec parfois disparition de la douleur

crises douloureuses durant plusieurs jours

Rachis et DMC

- Camille, 36 ans, DMC (FKRK) à, arthrodésée à 14 ans
- Bilan neurophysiologique :

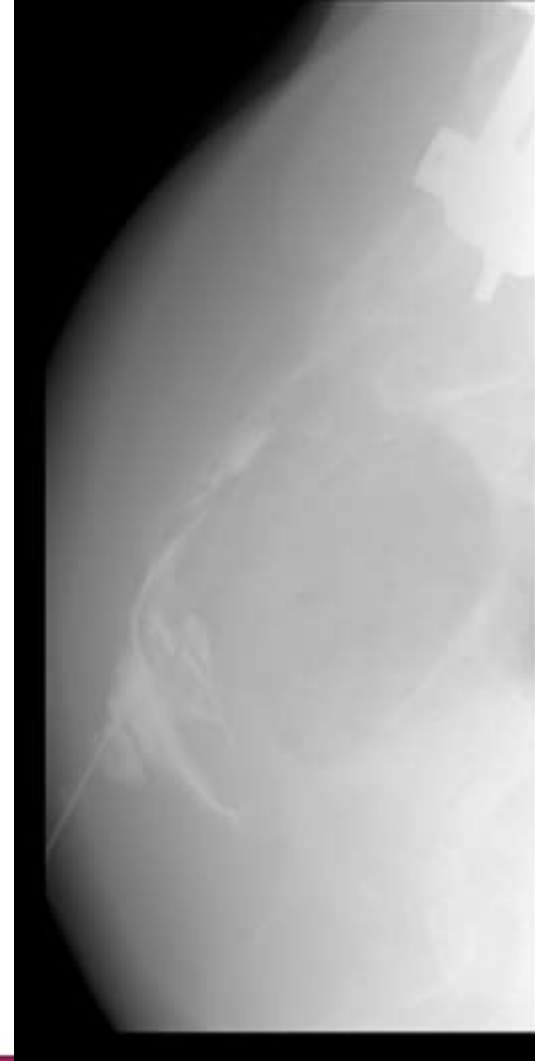
L'EMG met en évidence des anomalies neurogènes au membre inférieur droit **atteinte radiculaire L5-S1 droite**, prédominant en S1, d'expression sévère. aggravation par rapport à l'examen de 2011.

Rachis et DMC

- Camille, 36 ans, DMC (FKRK) à, arthrodiésée à 14 ans
- Traitements
 - Médicamenteux : Gabapentine, Amitriptyline, Tramadol-paracétamol
 - TEN'S

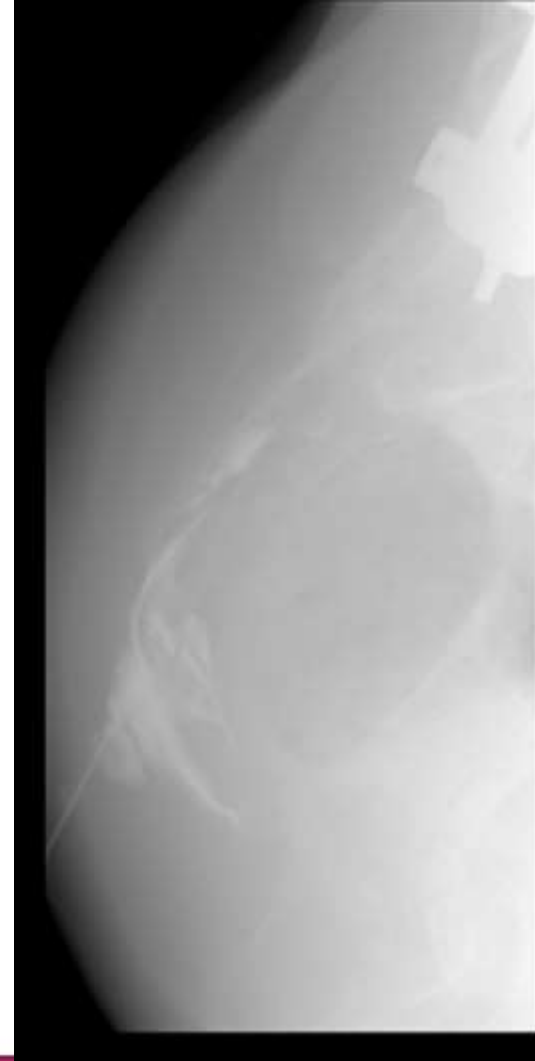
Rachis et DMC

- Camille, 36 ans, DMC (FKRK) à, arthrodésée à 14 ans
- Traitements
 - Médicamenteux : Gabapentine, Amytriptiline, Tramadol-paracétamol
 - TEN'S



Rachis et DMC

- Camille, 36 ans, DMC (FKRK) à, arthrodésée à 14 ans
- Traitements
 - Médicamenteux : Gabapentine, Amytriptiline, Tramadol-paracétamol
 - TEN'S
 - Infiltration du hiatus sacrococcygien



Rachis et DMC

- Camille, 36 ans, DMC (FKRK) à, arthrodésée à 14 ans
- Traitements
 - Médicamenteux : Gabapentine, Amytriptiline, Tramadol-paracétamol
 - TEN'S
 - Infiltration du hiatus sacrococcygien
 - rTMS



Myopathie congénitale

- Séverine, 30 ans , arthrodèse à 15 ans



Myopathie congénitale

- Séverine, 30 ans , arthrodèse à 15 ans



Myopathie congénitale

- Séverine, 30 ans , arthrodèse à 15 ans
 - d'hyperesthésies cicatricielles à la partie supérieure de la cicatrice d'arthrodèse
 - douleurs plus mécaniques lombaires avec également des perturbations de la sensibilité et des zones d'hyperesthésies.



Myopathie congénitale

- Séverine, 30 ans , arthrodèse à 15 ans

Traitements

- Gabapentine
- Tramadol
- Lidocaïne (versatis)
- Capsaïcine



Orthèses des membres supérieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)

Les déformations "utiles" fonctionnellement doivent être respectées

Orthèses de posture indiquées si déformations évolutives de la main et des doigts compromettant à terme la préhension

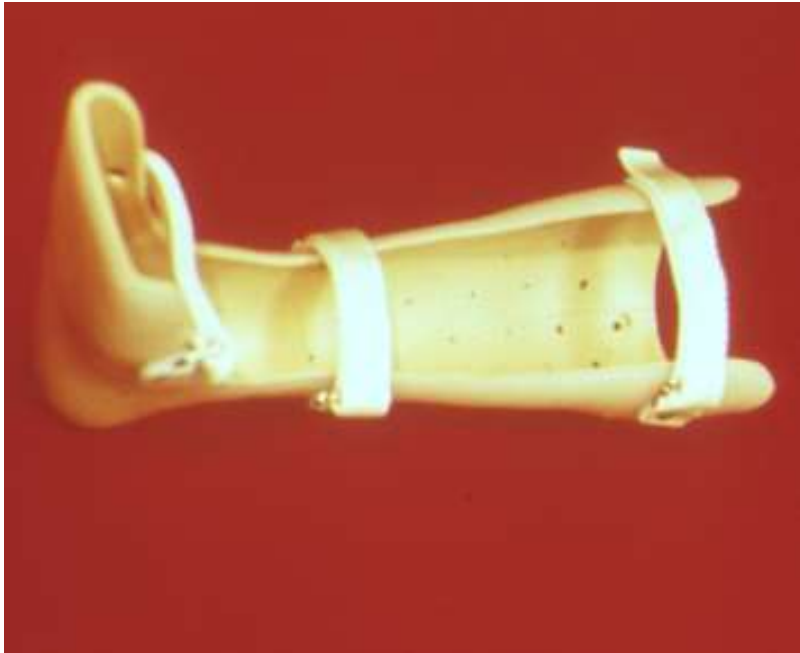
ex: A.S.I, M.C, D.M.D., ...



Orthèses des membres inférieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)

- Orthèses de posture recommandées
 - en période de croissance surtout
 - la nuit (8 h) +/- le jour au fauteuil
 - doivent être parfaitement adaptées

Orthèses des membres inférieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)



- **Orthèses suropédieuses:**
contre le varus-équin.

Orthèses des membres inférieurs

(conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)



- Orthèses
cruropédieuses

**contre le
flexum de
genou.**

Appareillage de posture : aspects techniques

Orthèse cruro- pédieuse



Appareillage de posture : aspects techniques

Appareillage de
verticalisation
+CO/ ou
compensation



Orthèses des membres inférieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)



- Orthèses pelvipédiennes:

pour prévenir le flexum de hanche(+/- abductum ou adductum).

Mobiliser les amplitudes

- Postures: - la verticalisation

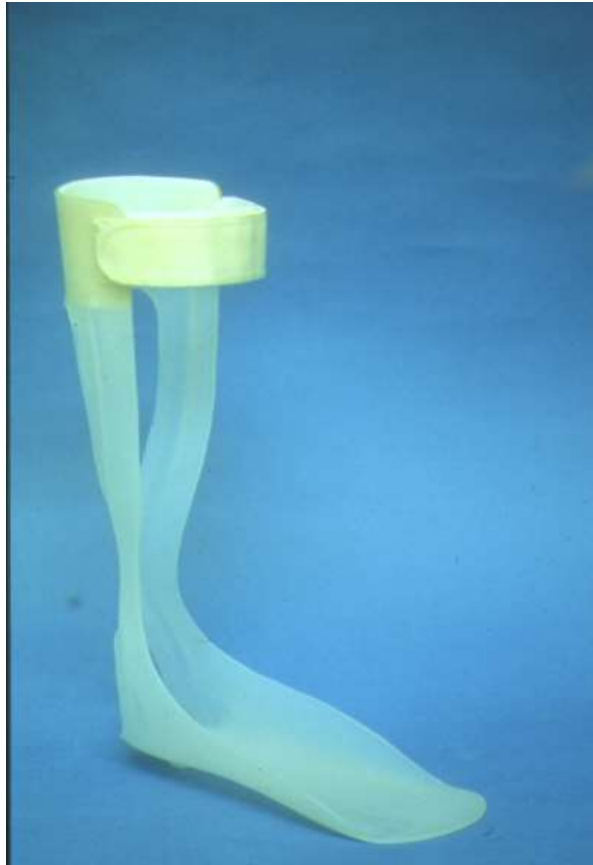
Personnalisée (mousse) ou moulée



Orthèses des membres inférieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)

- Les orthèses de marche:
 - orthèses cruropédieuses:
 - Articulées ou non
 - Assistées ou non(app.dynamique)
 - En l'absence de déformations importantes
 - Favorisent la verticalisation et la marche assistée (# marche utile)
 - Motivation patient /environnement indispensable

Orthèses des membres inférieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)



Appareillage de série :
remboursement LPP mais tarif libre , dépassements

- **Orthèses suropédieuses:** si déficit des releveurs

Orthèses des membres inférieurs

(conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)

Les orthèses de marche:





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

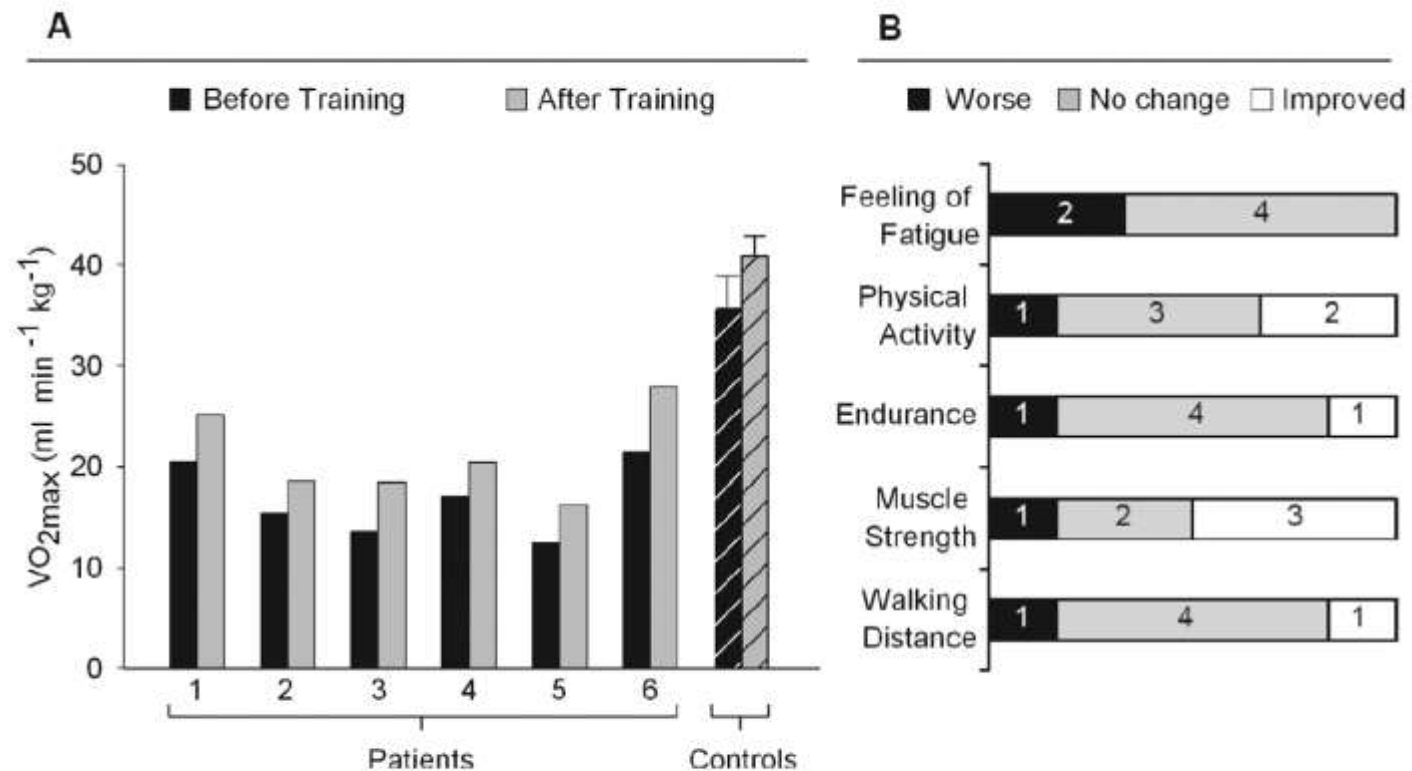


FIGURE 1. Primary outcome measures. **(A)** Maximal oxygen uptake (VO₂max) before and after 12 weeks of cycle ergometer training in 6 patients with SMA III and the average of 9 healthy controls (hatched bars, mean ± SE). **(B)** Changes in activities of daily living (ADL) reported in an ADL questionnaire 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 déambulant 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

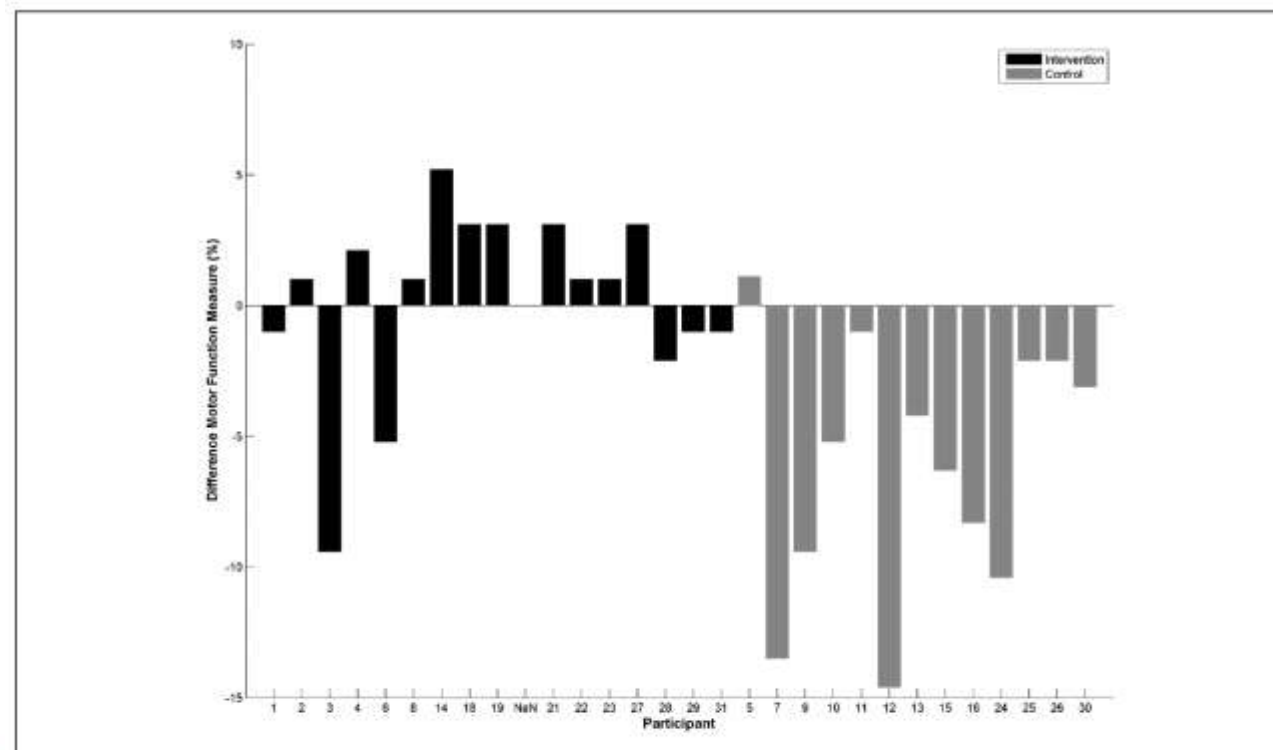


Figure 3. Individual differences in total Motor Function Measure (MFM) scores between T2 and T4 for each participant in the intervention group (black bars) and the control group (gray bars).

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

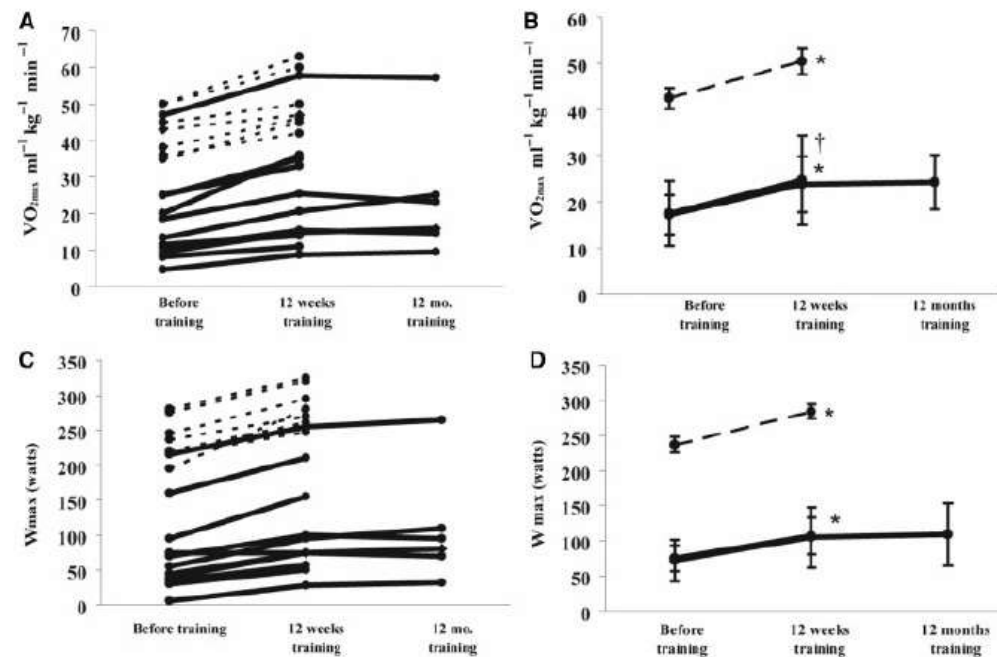
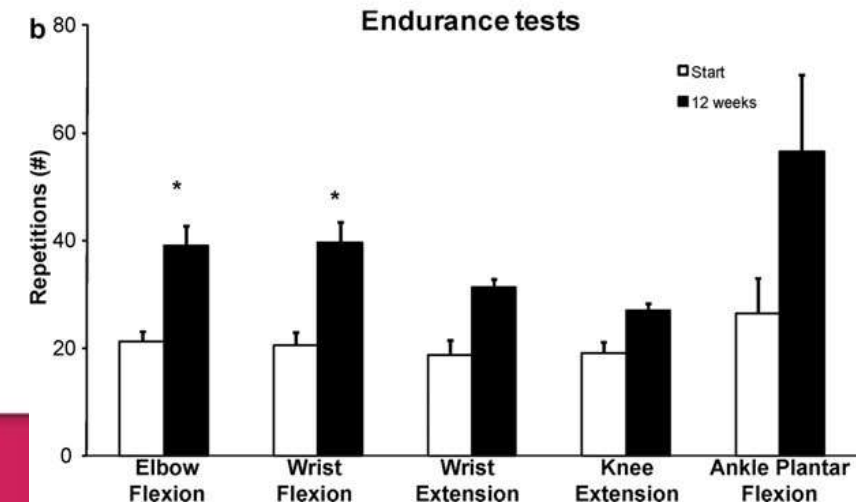
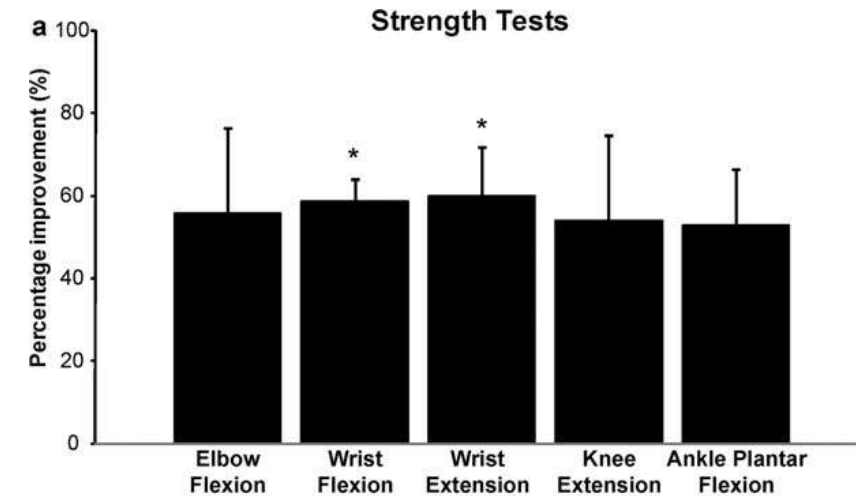
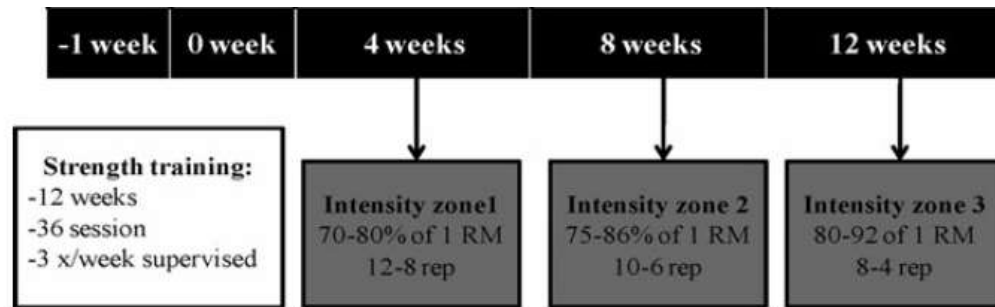


Fig. 1 Individual $\text{VO}_{2\text{max}}$ (A) and W_{max} (C), before and after 12 weeks, and after 12 months of endurance training in individual patients with BMD (solid lines), and in healthy, matched controls (dotted lines). Average percentage increase in $\text{VO}_{2\text{max}}$ (B), and W_{max} (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

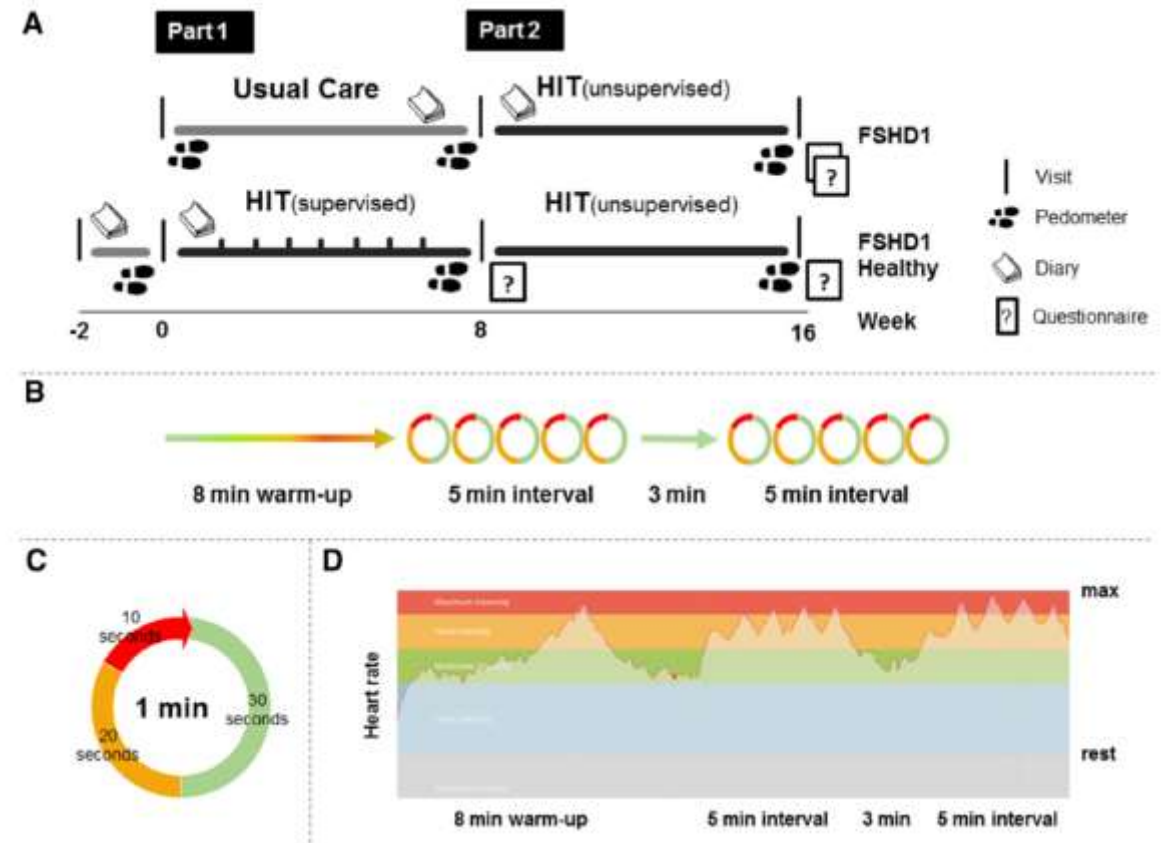


ORIGINAL COMMUNICATION

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^{a,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}

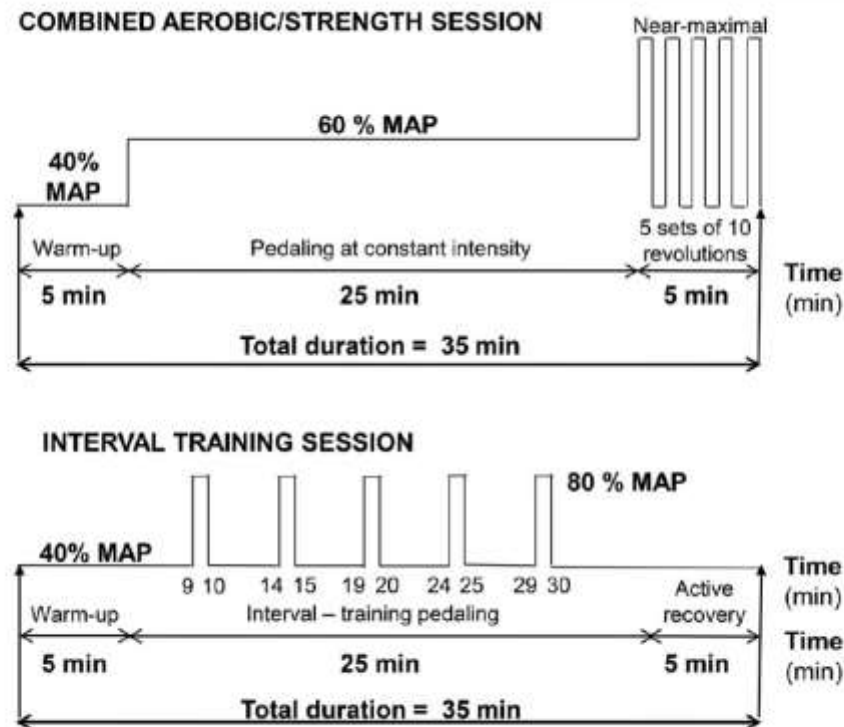


Figure 3. Training sessions. Content of (A) the combined aerobic/strength and (B) interval training sessions. MAP = maximal aerobic power.

Significant improvements with training were observed in the VO2 peak



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

Les recommandations (HAS 2001)

- **Conférence de consensus, modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises (à l'exclusion du drainage bronchique et de la ventilation mécanique)**

Annales de réadaptation et de Médecine Physique 2001, Vol. 44, Suppl. 1, 356 p.

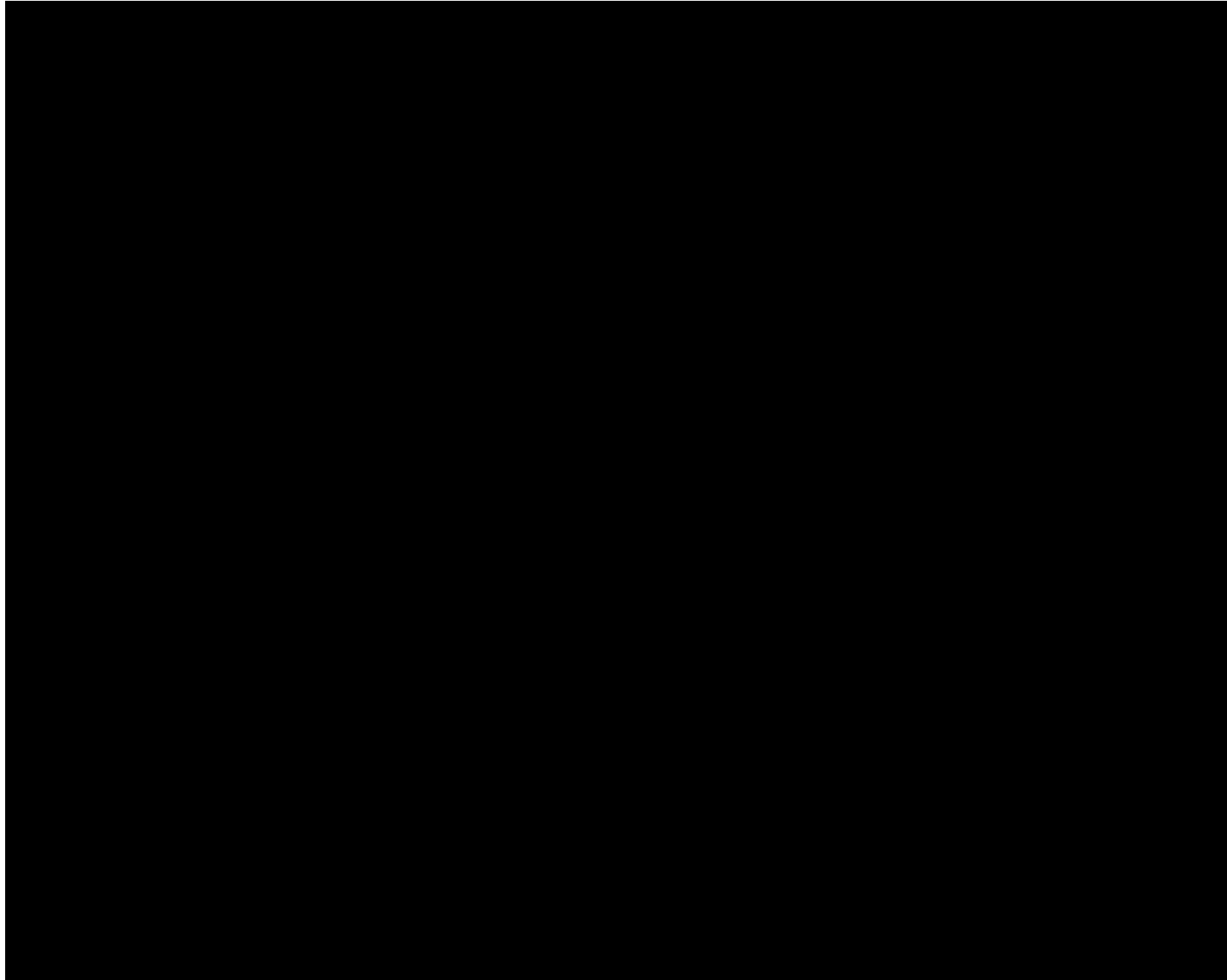
- Un CDRom consultable en Ligne <http://www.conference-consensus-reeducation-mnm.afm-france.org/>

Les recommandations (HAS 2001)

- Reconnaît la place de la rééducation dans la prise en charge pluridisciplinaire
- Propose des recommandations pour la pratique
 - Les bilans (quels bilan, fréquence...)
 - Les techniques et modalités de rééducation
(2 à 3 séances de 45 min/sem en dehors des périodes post-opératoires)
- Exercices actifs recommandés !
- Peu de données scientifiques ...

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



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

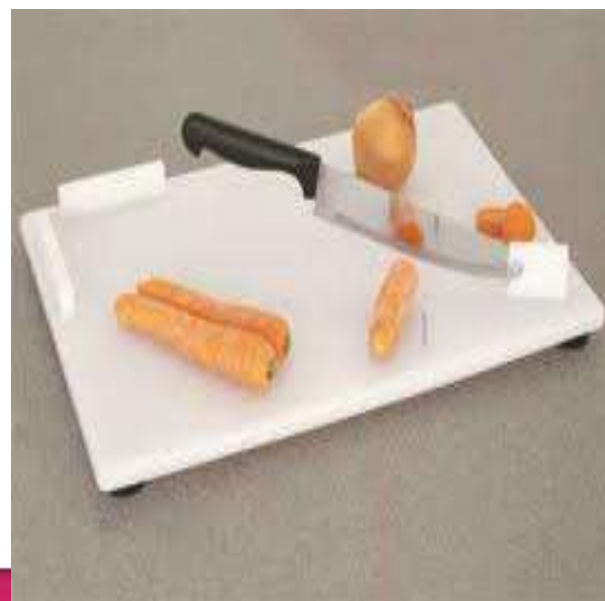
■ Déficit proximal du MS :

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





FRE Vertic







Coussin en
mousse



Coussin à mémoire de forme



coussin à air

renouvelable tous les 3 ans

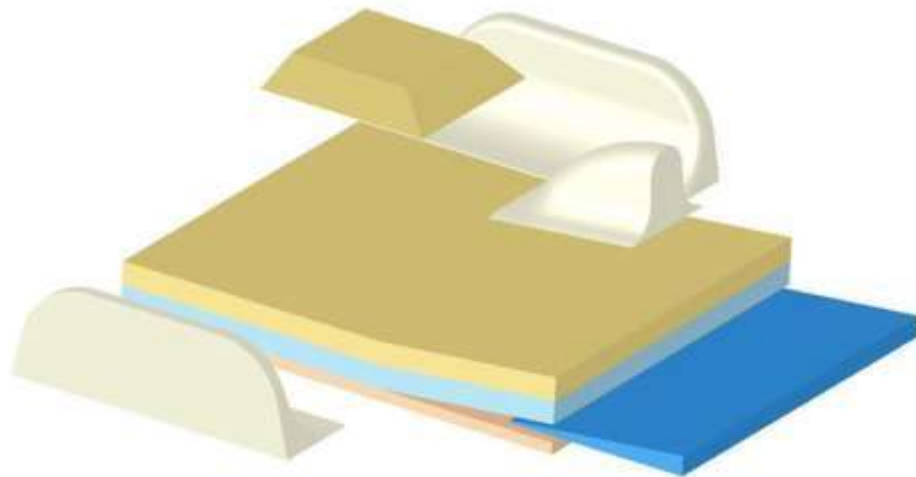


Assise modulaire évolutive



assise sipo,
corset siège

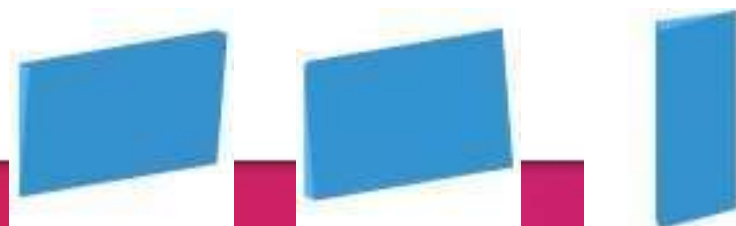




Installation modulaire et évolutive



Éléments de forme



Problème de manipulation du joystick

- Mini joystick
- VIC
- Commande mentonnière
- Commande occipitale

+ ajout d'un chauffe main



VIC



chauffe main

Mini joystick



Solution d'accès à l'ordinateur

■Tablette PC avec clavier virtuel



■Par la commande du FRE

■Utilisation du téléphone comme souris et clavier : remote mouse



■Miniclavier



■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)









