



ZOOM SUR...

la dystrophie myotonique de **type 2**

- > DM2
- > myopathie myotonique proximale
- > PROMM (*proximal myotonic myopathy*)
- > PDM (*proximal myotonic dystrophy*)
- > syndrome ou maladie de Ricker

DÉCEMBRE 2008

La dystrophie myotonique de type 2 (ou myopathie proximale, dite PROMM) est une maladie neuromusculaire rare due à une anomalie génétique située sur le chromosome 3. Elle touche surtout les muscles mais d'autres organes peuvent être atteints (cœur, œil...). Elle se manifeste à l'âge adulte et évolue lentement. Le pronostic est généralement bon, sous réserve d'une surveillance et d'une prise en charge régulières.

Cette maladie a de nombreux points communs avec une autre maladie neuromusculaire beaucoup plus fréquente, la maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1).

Ce document a pour but de présenter une information générale sur dystrophie myotonique de type 2. Il ne peut en aucun cas se substituer à la prescription d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec votre équipe soignante.

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

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

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

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

SOMMAIRE

Qu'est ce que la dystrophie myotonique de type 2 ?	4
La dystrophie myotonique de type 2 est-elle fréquente ?.....	5
A quoi est due la dystrophie myotonique de type 2 ?	6
Comment se manifeste la dystrophie myotonique de type 2 ?	6
Comment se manifeste la dystrophie myotonique de type 2 ?	7
L'atteinte musculaire	7
L'atteinte cardiaque	8
L'atteinte oculaire	9
L'atteinte respiratoire est rare et a plusieurs origines	9
L'atteinte du système nerveux central est rare	9
Les troubles de la déglutition et de la phonation	10
Les troubles endocriniens	10
Les troubles digestifs	10
Les difficultés psychologiques	11
Comment évolue la dystrophie myotonique de type 2 ?	11
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 ?	12
Comment affirme-t-on le diagnostic de la dystrophie myotonique de type 2 ?	12
L'électromyogramme (EMG) présente l'aspect caractéristique d'une myotonie	13
Le test génétique	13
La biopsie musculaire oriente le diagnostic surtout en cas de difficultés d'interprétation du test génétique	14
Les autres examens complémentaires n'ont qu'une valeur d'orientation	14
La DM2 est de diagnostic difficile	15
Comment la dystrophie myotonique de type 2 se transmet-elle ?	16
Le conseil génétique	17
Le diagnostic pré-symptomatique ou prédictif	18
La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie	20
La prise en charge de la myotonie et de la fatigue musculaire	20
La prise en charge cardiaque est primordiale.	20
Prise en charge de la douleur	21
La prise en charge orthopédique	22
La prise en charge respiratoire	22

La prise en charge des troubles de la déglutition.....	22
La prise en charge des troubles de la parole et de l'audition	23
La prise en charge des troubles endocriniens	23
La prise en charge des troubles digestifs	23
Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?	24
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne	26
Faire face au(x) stress que la dystrophie myotonique de type 2 est susceptible de provoquer.	27
Au moment du diagnostic.....	28
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	29
Où consulter, quand et comment ?.....	31
Au moment du diagnostic.....	31
Une surveillance régulière	31
Une carte personnelle de soins et d'urgence.....	31
Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie myotonique de type 2.....	33
Le remboursement des soins médicaux	33
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	34
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap	35
Où se renseigner ?	37
Un peu d'histoire.....	38
Pour en savoir plus	40
Le Zoom sur la recherche dans la dystrophie myotonique de type 2	40
Repères Savoir et Comprendre	40
Numéros de téléphone utiles	41
Sites internet	41
Glossaire	42

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

WEB www.orphanet.fr

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

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

Qu'est ce que la dystrophie myotonique de type 2 ?

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) est une **maladie rare**. Elle touche les muscles lesquels s'affaiblissent (**dystrophie**) et ont du mal à se relâcher en fin de contraction (**myotonie**). Elle atteint aussi d'autres organes (le cœur, l'œil, l'appareil respiratoire et le système **endocrinien**) : c'est une **maladie multisystémique**.

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) est une **maladie** d'origine **génétique** qui se transmet selon le mode **autosomique dominant**.

Elle est due à une anomalie génétique située sur le **chromosome** 3. Il s'agit de l'expansion pathologique d'une petite séquence d'ADN (de 4 **nucléotides** ou quadruplet) au niveau du **gène** *ZNF9* qui perturbe le fonctionnement normal de la cellule.

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) atteint les femmes comme les hommes, et débute généralement à l'âge adulte. Les **symptômes** peuvent être très variables d'une personne à l'autre : certaines personnes porteuses de l'anomalie génétique peuvent même ne se plaindre d'aucune gêne, alors que les manifestations de la maladie sont beaucoup plus présentes chez d'autres.

La prise en charge est, pour l'instant, **symptomatique**. Elle vise essentiellement à prévenir les complications, notamment cardiaques, et à améliorer le confort de vie des personnes atteintes de DM2.

La dystrophie myotonique de type 2 est une maladie neuromusculaire, qui, comme la maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1, ou DM1) fait partie du groupe des dystrophies myotoniques. Il existe d'autres dystrophies myotoniques (DM3, et probablement d'autres), suggérant l'implication d'autres **gènes**.

Le groupe des dystrophies myotoniques (dystrophie myotonique de type 2, maladie de Steinert...) se distingue du groupe des **myotonies** dites **congénitales** (comme la maladie de Thomsen ou la maladie de Becker) dans lesquelles on ne retrouve ni manifestations multisystémiques, ni faiblesse musculaire marquée.

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

Le terme de myopathie désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure ou le fonctionnement de la fibre musculaire.

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

Certaines dystrophies musculaires sont désignées par la localisation des muscles atteints (dystrophies musculaires des ceintures), d'autres par le nom du(des) médecin(s) qui les a(ont) décrites, comme la maladie de Steinert.

Les dystrophies myotoniques quant à elles, sont caractérisées par l'existence d'un défaut du relâchement musculaire appelés myotonie.

La dystrophie myotonique de type 2 est-elle fréquente ?

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) est une maladie de découverte récente (1994). Il est encore trop tôt pour estimer sa *prévalence* réelle. A ce jour, moins d'un millier d'observations ont été publiées dans la littérature internationale.

Les dystrophies myotoniques appartiennent aux *maladies rares*. La DM2 est, elle-même, beaucoup plus rare que la maladie de Steinert. Classiquement, les médecins estiment que pour cent personnes atteintes de dystrophie myotonique, il y en a 98 qui sont atteintes de la DM1 (maladie de Steinert) et 2 seulement de DM2.

La fréquence de la DM2 semble plus élevée dans certaines régions du monde, notamment dans le Minnesota aux États-Unis et en Allemagne où elle semble presque aussi fréquente que la maladie de Steinert. Cette variation est sans doute due à l'existence d'un *effet fondateur* probablement d'origine allemande. De plus, l'intérêt pour la DM2 dans ces régions est historiquement très ancien, ce qui explique que cette maladie y soit mieux diagnostiquée.

La *prévalence* de la DM2 serait, selon certains auteurs, proche d'une personne atteinte pour 100.000 habitants, ce qui à l'échelle du territoire national correspondrait en théorie à 650 personnes concernées.

A ce jour, on estime pourtant en France à moins d'une centaine le nombre de personnes dont le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 serait confirmé de manière formelle en biologie moléculaire. En effet, beaucoup de personnes atteintes de DM2 n'ont pas encore bénéficié du *test génétique*.

De plus, le caractère souvent trompeur ou insidieux des manifestations de la DM2, fait qu'elle n'est pas forcément bien reconnue et que sa fréquence réelle est certainement plus élevée. La constitution de *registres de patients* est en cours et devrait à terme permettre d'améliorer le recensement des personnes atteintes de cette maladie.

Les registres de patients recueillent des données administratives et médicales sur des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation du patient, dans le respect du secret professionnel, par les services hospitaliers et les médecins. Ils permettent de connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies qui touchent l'ADN, c'est-à-dire l'information contenue dans nos cellules qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plus d'une personne atteinte par la maladie génétique dans une même famille.

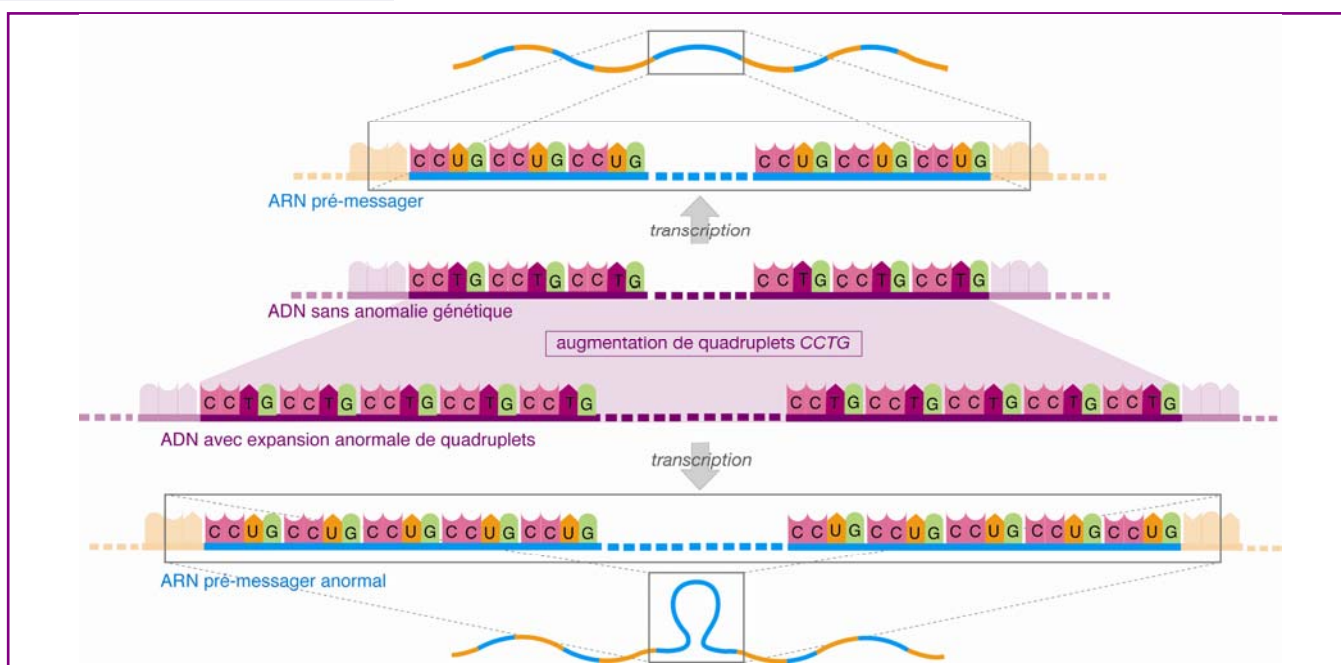
Un **nucléotide** est l'unité de base de la molécule d'ADN. A chaque combinaison de 3 nucléotides (triplet ou trinucleotide) sur le gène correspond un acide aminé dans la protéine. Il en existe 4 sortes : A (adénine), T (thymine), G (guanine), C (cytosine).

A quoi est due la dystrophie myotonique de type 2 ?

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) est une **maladie** d'origine **génétique**. Elle n'est pas due à un microbe (bactérie ou virus) mais à une anomalie au niveau de l'ADN : elle ne "s'attrape" donc pas.

Cette anomalie génétique est située dans le **gène** *ZNF9*, localisé sur le bras long du **chromosome** 3.

A l'état normal, le **gène** *ZNF9* contient une petite séquence d'ADN de quatre **nucléotides** CCTG (quadruplet), qui est répétée jusqu'à 75 fois. Dans la dystrophie myotonique de type 2, le nombre de répétition est anormalement augmenté au-delà de 75 quadruplets allant parfois jusqu'à plus de 10.000 répétitions. Les chercheurs parlent "d'amplification" ou "d'expansion" des répétitions (quadruplets). Cette expansion perturbe le bon fonctionnement de la cellule, en particulier, la fabrication de certaines **protéines**.



L'expansion de quadruplets CCTG

La DM2 est due à l'augmentation importante du nombre de répétition d'une petite séquence d'ADN, composée de 4 nucléotides (quadruplets). A chaque groupe de 4 nucléotides CCTG sur le gène correspondent 4 nucléotides CCUG sur l'ARN messenger. Lorsque le quadruplet CCUG est répété un trop grand nombre de fois, l'ARN messenger comporte une longue chaîne CCUG qui affecte l'activité de la cellule et provoque les signes de la DM2.

Comment se manifeste la dystrophie myotonique de type 2 ?

À chacun son histoire.

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) se manifeste différemment d'une personne à l'autre. La description présentée ici regroupe tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la dystrophie myotonique de type 2. Ils ne sont pas forcément tous présents chez une même personne : l'évolution d'une même maladie est particulière à chacun et diffère d'une personne à l'autre. Tel ou tel signe ou symptôme apparaîtra chez l'une à un moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre.

Ce qui est donc décrit ici ne correspond pas complètement à ce que vous pouvez ressentir comme symptômes sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) est caractérisée par une grande diversité de *symptômes* et par une sévérité tout aussi variable d'une personne à l'autre. Même si le pronostic global est bon, la surveillance doit être attentive pour que la prise en charge soit efficace.

L'atteinte musculaire

L'atteinte musculaire se manifeste pratiquement toujours, à un moment ou un autre de l'évolution. Elle est néanmoins extrêmement variable dans son expression, certaines personnes ne s'en plaignant jamais ou très peu.

Deux processus entrent en ligne de compte pour expliquer l'atteinte musculaire : la *myotonie* et la dystrophie musculaire.

La myotonie

La *myotonie* fait partie des caractéristiques de la maladie. Elle peut être notée à partir de l'âge de 30 à 40 ans. Elle est due à un défaut de décontraction/relâchement de la *fibres musculaire* : après une contraction, le muscle ne revient pas rapidement à son état de repos initial. Donnant une sensation de raideur musculaire, ce phénomène n'est pas douloureux (à la différence d'une crampe par exemple). Il peut être gênant pour certains gestes de la vie courante (ouvrir un pot de confiture, visser ou dévisser une ampoule, manipuler certains objets...).

Dans la DM2, la *myotonie* est présente, essentiellement, au niveau des mains et des cuisses. Lors d'une poignée de main, la personne atteinte a du mal à desserrer la main. La myotonie est parfois un peu douloureuse au niveau des cuisses.

La *myotonie* est volontiers aggravée par le froid, la fatigue et le stress. Elle peut être mise en évidence par le médecin en percutant (à l'aide d'un marteau à réflexe) les muscles de la paume de la main (muscles des éminences thénar et hypothénar) ou ceux des cuisses.

La dystrophie musculaire

Le *muscle squelettique* est, parfois tardivement dans l'évolution, le siège d'une *dégénérescence*, décrite initialement comme étant de nature dystrophique (*dystrophie musculaire*). Ce processus myopathique se manifeste par une faiblesse musculaire qui progresse lentement et est peu invalidante dans l'ensemble. Ce manque de force musculaire s'accompagne parfois d'une fonte musculaire (amyotrophie).

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

>> [Le système musculaire squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

>> [Organisation de la motricité](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

Le déficit musculaire prédomine au niveau des **muscles proximaux** et tout particulièrement des muscles des cuisses, à la différence de la DM1 (maladie de Steinert).

Il a été rapporté de nombreux cas où les mollets paraissaient paradoxalement gros et musclés (hypertrophiés).

Cette atteinte des muscles des cuisses peut entraîner une gêne à la marche et à la montée des escaliers. Elle rend surtout difficile le fait de se relever de la position assise ou de la position accroupie.

Le manque de force musculaire peut s'accompagner d'une certaine fatigabilité musculaire.

L'imagerie médicale des muscles (par **scanner** ou **IRM** des **membres inférieurs**) permet au médecin de préciser la localisation de l'atteinte et de confirmer qu'elle est bien proximale, touchant les muscles des cuisses (muscles quadriceps, muscles ischio-jambiers...) plutôt que ceux des jambes ou des pieds.

Les muscles du cou (fléchisseurs de la nuque) sont souvent touchés entraînant des difficultés pour soulever la tête lorsque la personne est en position allongée, couchée sur le dos.

L'atteinte des muscles du visage, si elle existe, est en général très discrète.

Les douleurs musculaires

Des douleurs musculaires, parfois au premier plan, peuvent conduire à des diagnostics erronés.

Elles se manifestent au niveau des muscles, par des sensations de brûlure, d'étau ou de crampes. Elles peuvent être concomitantes du phénomène myotonique. Ces douleurs répondent plus ou moins bien aux différents traitements **antalgiques**.

L'atteinte cardiaque

L'atteinte cardiaque fait toute la gravité de la maladie. Elle est néanmoins moins fréquente que dans la maladie de Steinert.

Deux mécanismes sont en cause.

Le tissu qui permet au cœur de se contracter à un rythme régulier (**tissu nodal**) peut être le siège d'un processus dégénératif. L'influx nerveux, qui en se propageant donne le rythme de contraction aux différentes parties du cœur, est alors freiné. On dit qu'il existe un **trouble de la conduction**. Ceci se traduit par des **blocs auriculo-ventriculaires** de gravité variable que l'on détecte grâce à l'**électrocardiogramme** (ECG).

A un stade plus avancé, on peut noter des épisodes d'**arythmie cardiaque** graves (**tachycardie** voire **fibrillation ventriculaire**).

L'autre mécanisme est plus classique mais plus rarement observé : la **fibre musculaire** cardiaque proprement dite (**cardiomyocyte**) peut être le siège d'une **dégénérescence** d'importance variable. La conséquence en est la constitution d'une **cardiomyopathie** au cours de laquelle le cœur perd progressivement ses capacités à éjecter le sang dans la circulation sanguine générale, ce qui peut aboutir à une **insuffisance cardiaque**.

La conjonction des deux phénomènes peut se manifester de nombreuses façons : syncope, malaises, palpitations, signes d'*insuffisance cardiaque* et dans le pire des cas, mort subite, en l'absence de traitement.

L'atteinte oculaire

L'atteinte oculaire dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) se manifeste par une *cataracte*, plus rarement par une chute relative de la paupière supérieure (ptosis) ou par une difficulté à fermer complètement les yeux notamment pendant le sommeil. Une baisse de l'acuité visuelle, liée à des problèmes rétinien est parfois présente, rarement au premier plan.

La *cataracte* est une opacification progressive du cristallin. Elle est très fréquente chez les personnes atteintes de DM2 âgées de plus de 60 ans. Sa caractéristique principale est de commencer précocement, en règle générale à partir de 40 ans, ce qui la différencie de la *cataracte* rencontrée dans la population générale qui apparaît plus tardivement (à partir de 65 ans).

La *cataracte* peut être révélatrice de la DM2, surtout si les *sympômes* musculaires sont discrets.

Bien souvent, la gêne entraînée par la *cataracte* est minime voire négligée par la personne, d'où l'importance d'examen réguliers et minutieux pour la dépister de manière systématique. En l'absence de traitement et dans le pire des cas, elle peut conduire à une perte progressive de la vision (par baisse de l'acuité visuelle).

La *cataracte* atteint les deux yeux (elle est bilatérale) et est accessible à un traitement chirurgical.

Les déformations orthopédiques

Les *déformations orthopédiques* sont dans l'ensemble assez rares dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2). Des *rétractions* des muscles affaiblis peuvent s'observer et aboutir à des déformations d'importance variable et pouvant gêner la marche.

L'atteinte respiratoire est rare et a plusieurs origines

L'atteinte respiratoire est rare dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) et peut avoir plusieurs origines.

La faiblesse des muscles respiratoires (diaphragme, muscles intercostaux) peut expliquer l'existence de ce que les médecins appellent un *syndrome respiratoire restrictif* : la personne dispose d'une moindre force pour inspirer et expirer, peut faire facilement des surinfections bronchiques et/ou avoir le souffle court.

A cela peut s'ajouter une atteinte des centres nerveux contrôlant la respiration (situés au niveau du *système nerveux central*). Elle se traduit par une difficulté de ces centres à adapter le rythme respiratoire notamment en réponse au manque d'oxygène (O₂) ou à l'excès de gaz carbonique (CO₂).

Ces troubles sont mis en évidence au mieux par des *enregistrements polygraphiques du sommeil* au cours desquels on observe, entre autres, des périodes de mauvaise oxygénation du sang (*désaturations en oxygène*) et/ou des pauses respiratoires (*apnées du sommeil*).

L'atteinte du système nerveux central est rare

L'atteinte du *système nerveux central* expliquerait pour partie les troubles de la vigilance et du sommeil, ainsi que certains traits de

caractère, présents dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2).

Elle se manifeste par une tendance nette à l'endormissement dans la journée (hypersomnolence diurne).

Des difficultés de repérage dans l'espace (troubles visuo-spatiaux) ont été observés chez certaines personnes atteintes de DM2.

Par des techniques d'imagerie médicale (*IRM*, ou plus rarement *PET-scan*, une technique très sophistiquée réservée au domaine de la recherche), il est possible de détecter des anomalies d'importance variable (dysfonctionnement des lobes frontaux du cerveau, anomalies de la substance blanche, dilatation ventriculaire, atrophie cérébrale) sans pour autant que leurs conséquences sur le fonctionnement du *système nerveux central* soit claires.

Les troubles de la déglutition et de la phonation

Les muscles de la gorge peuvent être atteints et entraîner des difficultés à avaler (troubles de la déglutition) et à parler (troubles de la phonation). Elles sont très rarement au premier plan dans la DM2.

Exceptionnellement, lorsque les aliments ont souvent du mal à passer et que les *fausses-routes* se multiplient, celles-ci peuvent entraîner des complications respiratoires (infections pulmonaires).

Les troubles endocriniens

Ils ont été décrits dans la DM2 mais semblent peu fréquents (moins que dans la DM1).

Le système *endocrinien* (les glandes endocrines), chargé habituellement de fabriquer des *hormones*, peut être le siège de perturbations en lien direct avec la dystrophie myotonique de type 2 (DM2). Cela concerne tout particulièrement la *thyroïde*, les *parathyroïdes* et le *pancréas*.

Les *dosages hormonaux* (thyroïdiens notamment) mettent en évidence les perturbations *endocriniennes*, lesquelles peuvent être compensées par un traitement médicamenteux (hormonothérapie substitutive).

Quelques personnes atteintes de DM2 présentent des perturbations du *métabolisme* des sucres (métabolisme glucidique) qui se manifestent par un certain degré de résistance à l'*insuline* (prédiabète), voire un *diabète sucré* dans quelques cas exceptionnels.

Le taux de sucre dans le sang (glycémie) est souvent à la limite supérieure de la normale et peut justifier, le cas échéant, des explorations plus poussées (*test de charge en glucose*, *mesure de l'hémoglobine glycosylée*).

Une insuffisance de production d'*hormones* sexuelles (hypogonadisme) peut aussi se rencontrer et se traduit par une baisse relative de la fertilité.

Ces troubles évoluent la plupart du temps indépendamment de l'atteinte musculaire et bénéficient d'un traitement approprié.

Les troubles digestifs

Les troubles digestifs et sphinctériens, à la différence de la maladie de Steinert, sont très peu présents dans la dystrophie

Le système endocrinien fabrique les hormones qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme (nutrition, croissance, reproduction, ...).

myotonique de type 2 (DM2). Il s'agit le cas échéant de douleurs abdominales et de troubles du *transit*.

Les difficultés psychologiques

Les difficultés psychologiques ont plusieurs origines dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) et sont d'interprétation délicate. Les troubles neuro-psychologiques de la DM2 ont fait l'objet de nombreuses études. Ils semblent exister chez un nombre limité de personnes atteintes de DM2 et être distincts de ceux observés dans la maladie de Steinert.

En revanche, les troubles de l'humeur (dépression, humeur monotone, apathie, irritabilité...) ne sont ni plus importants, ni plus fréquents que dans la population générale.

Comment évolue la dystrophie myotonique de type 2 ?

Dans la majorité des cas, le pronostic de la DM2 est généralement bon. La DM2 est une affection qui apparaît essentiellement à l'âge adulte et qui évolue généralement lentement.

Certaines personnes ont signalé un certain degré de fluctuation des *symptômes*. D'autres ont rapporté que la maladie avait débuté au décours d'une grossesse et disparu par la suite.

Du fait de l'atteinte des cuisses, le retentissement sur les capacités de marche peut être important. Exceptionnellement, il nécessite le recours à un scooter ou à un fauteuil roulant électrique.

Un suivi cardiologique régulier et minutieux prévient la survenue de complication cardiaque grave.

L'*espérance de vie* est, à condition de bénéficier d'une prise en charge adaptée, comparable à celle de la population générale.

L'existence d'un phénomène dit d'anticipation, se traduisant par des manifestations de la maladie plus précoces et plus sévères à chaque génération, est encore débattue dans la DM2.

Des médecins ont fait des observations allant dans ce sens dans quelques familles. En revanche, d'un point de vue génétique, l'étude de l'évolution de la taille de la séquence d'ADN répétée (quadruplet CCTG) est déroutante et contredit les observations cliniques. L'expansion aurait même tendance à diminuer chez les descendants de personnes atteintes de la DM2.

L'existence de formes congénitales de la DM2 reste discutée mais semble, de toutes les façons, une éventualité exceptionnelle.

L'espérance de vie est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 ?

Les circonstances dans lesquelles le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 (DM2) est porté sont diverses. Comme il s'agit d'une *maladie multisystémique*, la diversité des *symptômes* de la DM2 peut amener à consulter différents spécialistes. Il n'est pas rare que le diagnostic de DM2 ne soit évoqué que tardivement, après une longue période d'errance diagnostique (parfois plusieurs années), les médecins étant en général peu au fait de cette maladie de description récente et dont la diversité des *symptômes* est souvent déroutante.

Dans l'immense majorité des cas, le motif de consultation est celui d'une **faiblesse musculaire progressive** qui inquiète la personne elle-même ou son entourage. Classiquement, c'est à partir de 40-50 ans que s'installent les premières difficultés motrices. Une marche de plus en plus difficile, des chutes, ou une fatigue grandissante, peuvent amener à consulter, d'abord son médecin généraliste, puis en neurologie.

Un diagnostic de maladie de Steinert a pu être donné dans un premier temps, puis être remis en question par les résultats de l'analyse génétique. Ceci concerne particulièrement les personnes dont le diagnostic a été établi il y a plusieurs décennies (**révision diagnostique**). Le *test génétique* spécifique du *gène* de la DM2 permet d'établir le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 de manière certaine.

Les **perturbations biologiques**, notamment des anomalies du *bilan hépatique* ou des désordres hormonaux, peuvent être détectées avant que les autres signes de la maladie ne se manifestent. Il faut parfois des mois voire des années pour que les médecins puissent les rattacher à la DM2.

La DM2 est parfois découverte dans le cadre d'une **enquête familiale**. Suite à un premier diagnostic de DM2 chez un membre d'une famille, le généticien établit un arbre généalogique de la famille et détermine qui parmi les autres membres de la famille est à risque d'être porteur de l'anomalie responsable de la maladie. Le *test génétique* de dépistage de l'anomalie en cause dans la DM2 est alors proposé à ces personnes. C'est ainsi que certains membres de la famille peuvent apprendre qu'ils sont porteurs de l'anomalie génétique sans en ressentir aucune gêne (*diagnostic pré-symptomatique*). Pour d'autres, c'est l'occasion de mettre un nom sur divers troubles qu'ils ont pu éprouver jusqu'ici, comme une fatigue ou des douleurs musculaires chroniques.

Comment affirme-t-on le diagnostic de la dystrophie myotonique de type 2 ?

Le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 (DM2) n'est pas un diagnostic qui va de soi, même pour des médecins spécialistes.

Quand le médecin, à l'issue de son examen clinique, suspecte une DM2, il va faire faire des investigations complémentaires : trois examens sont très importants pour confirmer le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 (DM2).

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

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

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

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

L'électromyogramme (EMG) présente l'aspect caractéristique d'une myotonie

L'examen consiste à mesurer l'activité électrique du muscle à l'aide d'aiguilles-électrodes insérées dans certaines masses musculaires. Il montre la présence de décharges myotoniques (appelées aussi salves myotoniques) lors de la contraction du muscle, qui s'accompagnent d'un bruit caractéristique de l'appareil à EMG (comme un avion en piqué).

L'importance de la *myotonie* constatée à l'*électromyogramme* (*myotonie* électrique) est toutefois peu corrélée celle de la *myotonie* ressentie par la personne et/ou mise en évidence par le médecin (*myotonie* clinique).

Parfois, la *myotonie* est purement électrique : il n'y a ni sensation de "raideur", ni *myotonie* décelable par le médecin, même à la percussion. Dans d'autres cas, les signes électriques de *myotonie* sont totalement absents.

L'*électromyogramme* permet aussi de mesurer les vitesses de conduction nerveuse, ce qui renseigne sur la qualité de la transmission de l'influx nerveux dans les nerfs. Dans la DM2, elles sont généralement normales ou légèrement abaissées.

L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, appréhension et impressions déplaisantes lors des stimulations électriques). Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion.

L'interprétation définitive des résultats est envoyée, dans les jours qui suivent, au médecin qui a demandé l'électromyogramme.

Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant l'examen.

Le test génétique

Si, au moins en théorie, le *test génétique* permet de confirmer avec certitude le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 (DM2), il s'avère, en pratique, de réalisation et d'interprétation délicates.

Il nécessite le consentement de celui ou celle à qui il est pratiqué ou de ses parents si il s'agit d'un mineur.

Le test consiste à étudier, sur de l'ADN obtenu à partir d'un prélèvement sanguin, la présence d'une répétition anormale d'une séquence d'ADN de quatre nucléotides CCTG (quadruplets) dans le *gène ZNF9* situé sur le *chromosome 3*.

Lorsqu'on trouve moins de 75 quadruplets, le test est négatif, et la personne considérée comme non atteinte de DM2.

Au-delà de 75 quadruplets, le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 est confirmé sans ambiguïté. La taille des expansions pathologiques est extrêmement variable et peut aller jusqu'à 11 000 quadruplets (la moyenne étant autour de 5 000).

Il n'existe pas de corrélation entre la taille de l'expansion et la sévérité des manifestations de la DM2. Connaître le nombre de répétition de quadruplets ne permet donc pas de prédire avec précision l'évolution de la maladie.

L'analyse génétique en pratique

L'analyse génétique nécessite une prise de sang à partir de laquelle l'ADN des cellules sanguines (globules blancs) est extrait puis étudié en

laboratoire de génétique moléculaire. Ces techniques sont complexes à réaliser et nécessitent souvent plusieurs semaines à plusieurs mois d'analyse.

En France, trois laboratoires (Bordeaux, Paris - Ambroise-Paré, Strasbourg) se sont spécialisés dans l'étude des anomalies du gène impliqué dans la DM2. C'est le médecin qui demande le test génétique, qui contacte l'un des ces laboratoires et leur fait parvenir votre échantillon sanguin.

WEB www.orphanet.fr

La technique du *test génétique* est néanmoins difficile dans la DM2. Quant à l'interprétation de ses résultats, elle est rendue complexe par le fait que la taille de l'expansion peut varier d'un tissu à l'autre chez une même personne (par exemple, il peut y avoir des différences entre les cellules sanguines et les cellules musculaires) et surtout qu'elle augmente avec l'âge.

La biopsie musculaire oriente le diagnostic surtout en cas de difficultés d'interprétation du test génétique

L'observation au microscope optique d'un échantillon de muscle montre des anomalies morphologiques assez peu spécifiques de la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) dans l'ensemble.

En revanche, il est possible, depuis peu, de détecter la présence des quadruplets *CCUG* sous la forme d'amas colorés grâce à des *anticorps* spécifiques (selon une technique dite hybridation *in situ*, sur tissu). Cette approche, mise au point récemment, n'est pas encore utilisée en routine, mais peut être utile au diagnostic lorsque le *test génétique* est difficile à interpréter.

La biopsie musculaire en pratique

Le plus souvent la biopsie musculaire est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale sous anesthésie locale qui nécessite une hospitalisation de quelques heures.

Chez l'enfant, la biopsie nécessite parfois la prise de médicaments tranquillisants avant l'intervention (prémédication) voire une anesthésie générale.

Il est recommandé d'éviter de prendre des médicaments anticoagulants ou de l'aspirine dans les jours précédant l'intervention.

La biopsie musculaire est parfois réalisée à l'aide d'une aiguille creuse sous anesthésie locale. Il n'y a pas d'intervention chirurgicale, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

Les prélèvements sont étudiés en laboratoire, et selon les analyses demandées, l'obtention des résultats demande du temps (de quelques semaines à quelques mois).

Les autres examens complémentaires n'ont qu'une valeur d'orientation

Ils n'ont de valeur que pour orienter le diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 (DM2), mais ne permettent pas de le confirmer.

Les *enzymes musculaires* (CPK, aldolase) sont souvent normales et parfois légèrement élevées dans la DM2. Elles témoignent indirectement du *processus dystrophique* de la maladie et donc de l'intensité de la destruction des *fibres musculaires*.

L'imagerie cérébrale (*scanner* ou *IRM* du cerveau) n'est pas systématique dans le bilan de la DM2. On note parfois des anomalies, rarement importantes, et dont on ignore encore si elles sont en lien direct avec la dystrophie myotonique de type 2.

La DM2 est de diagnostic difficile.

L'ensemble des *symptômes* présentés par la personne atteinte de dystrophie myotonique de type 2 (DM2) sont en général peu évocateurs pour le médecin qui cherche à établir le diagnostic. Les cas d'errance diagnostique sont donc plutôt la règle dans cette maladie.

Les médecins n'ont distingué la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) de la maladie de Steinert que très récemment, en 1994. Ceci explique que les neurologues connaissent moins bien la DM2 que la maladie de Steinert. De plus, si lors des premières descriptions de la DM2, les médecins ont insisté sur les caractères distinctifs entre ces deux maladies, l'observation d'un nombre plus important de personnes atteintes de DM2 laisse maintenant penser que certaines de ces différences sont moins marquées que ce que l'on pensait.

De manière générale, dans la maladie de Steinert (DM1), les difficultés motrices s'installent plus précocement et le caractère multisystémique de la maladie est plus prononcé. La maladie de Steinert se différencie de la DM2 surtout par l'existence d'une forme congénitale potentiellement très grave. Seul un *test génétique* permet de différencier les deux maladies avec certitude.

Lorsque la *myotonie* est au premier plan, le médecin peut évoquer d'autres causes génétiques de *myotonie* comme une *myotonie congénitale* (la myotonie de Thomsen ou la myotonie de Becker).

Si les phénomènes douloureux sont importants, le diagnostic de myopathie métabolique ou de myopathie inflammatoire (polymyosite) a pu aussi être envisagé.

Enfin, du fait de la distribution proximale de l'atteinte musculaire, un diagnostic de *myopathie des ceintures* est parfois évoqué, surtout pour les personnes ayant consulté il y a très longtemps. Une nouvelle *biopsie musculaire* offre dans ce cas une possibilité de rétablir le bon diagnostic. Si celle-ci n'est pas concluante, le *test génétique* pour la DM2 permet de lever le doute.

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

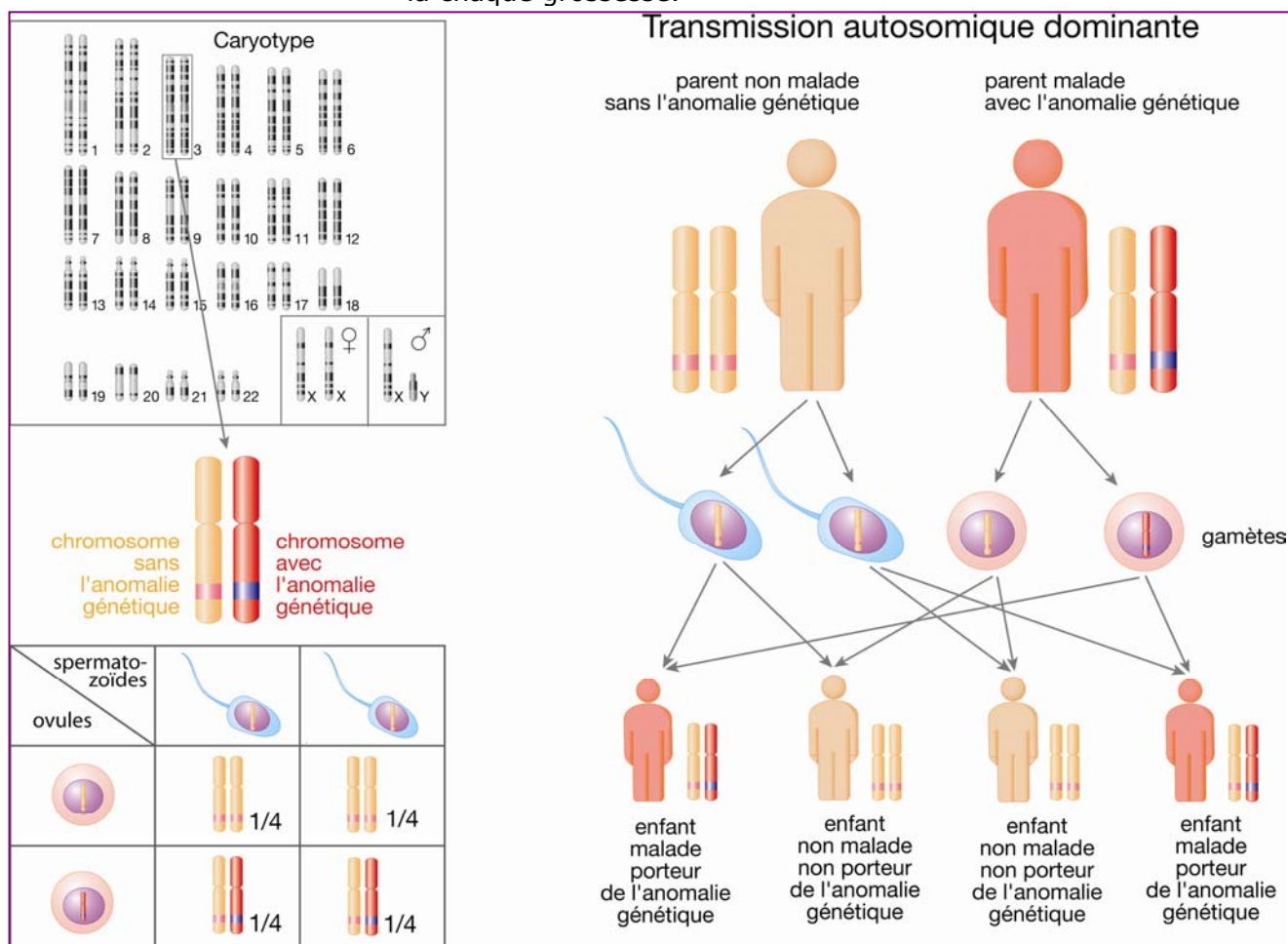
Comment la dystrophie myotonique de type 2 se transmet-elle ?

La dystrophie myotonique de type 2 est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie au niveau du gène *ZNF9*, situé sur le **chromosome 3**. Tout le monde possède deux exemplaires du gène *ZNF9*, chacun étant hérité d'un de ses parents.

La dystrophie myotonique de type 2 (DM2) se transmet selon un **mode autosomique dominant**. Elle touche aussi bien les hommes que les femmes.

La présence d'une anomalie génétique dans une copie (ou allèle) du **gène ZNF9** suffit pour avoir la maladie.

Cette anomalie génétique peut ensuite être transmise à la génération suivante avec un risque de un sur deux (50%) lors de la chaque grossesse.



Transmission de l'anomalie responsable de la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) (transmission autosomique dominante).

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

La DM2 est liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome, le chromosome 3. Elle est dite autosomique et touche indifféremment des hommes et des femmes.

Une personne atteinte de maladie autosomique dominante a une anomalie génétique sur une des deux copies du gène. Cette anomalie s'est transmise par un des parents (père ou mère), lui-même malade.

Lorsqu'un des parents est atteint par la maladie, le risque qu'un enfant reçoive l'anomalie est de 1/2 (50%) à chaque grossesse. Si l'enfant n'hérite pas de la maladie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

Il arrive de manière exceptionnelle (notamment dans les communautés très *endogames*) que deux personnes atteintes de DM2 aient un enfant qui possède l'anomalie génétique en deux exemplaires (on dit qu'il est homozygote). Ce cas de figure exceptionnel a été décrit dans une famille d'origine afghane. Il ne semble pas que l'évolution de la maladie soit plus sévère chez ces personnes homozygotes que chez les personnes dites hétérozygotes et qui possèdent une copie du *gène* avec anomalie et une copie du *gène* sans anomalie.

L'existence d'un phénomène d'anticipation reste discutée dans la DM2. Ce phénomène est observé dans la maladie de Steinert. Il consiste, lors de la transmission d'une génération à la suivante, en une augmentation de la taille de l'anomalie génétique (dans le cas de la maladie de Steinert, il s'agit d'une expansion triplets de *nucléotides* CTG) qui s'accompagne d'une manifestation plus précoce et plus sévère de la maladie. Dans la DM2, bien que l'expansion des quadruplets CCTG soit instable avec le temps, il n'y a pas de corrélation claire entre la taille de l'anomalie génétique et la sévérité des manifestations cliniques.

A différence de la maladie de Steinert, il n'a pas non plus été démontré dans la DM2 de différence sur le nombre de quadruplets et/ou sur la gravité de la maladie selon que l'anomalie génétique est transmise par la mère ou par le père.

Le conseil génétique

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

Où trouver une consultation de génétique en pratique

Il existe des consultations de génétique dans toutes les villes universitaires. La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique est disponible sur le site **WEB** www.orphanet.fr ou par téléphone au numéro Maladies rares info services au ☎ 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local).

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

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

Lors d'un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

Au cours de la démarche de conseil génétique, vous serez peut-être amené à informer les membres de votre famille de l'existence d'une maladie d'origine génétique et à proposer à certains de prendre contact avec la consultation de génétique pour confirmer, s'ils le souhaitent, la présence ou l'absence de l'anomalie génétique en cause dans la maladie. C'est à vous d'en prendre l'initiative, mais vous pouvez être aidé par les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) qui peuvent vous donner des conseils sur la

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

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

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires

Repère Savoir & Comprendre, AFM

manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

Si besoin, le médecin généticien peut proposer la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalie génétique dans le *gène ZNF9*.

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le *conseiller en génétique* ou le médecin généticien informe la personne de son statut génétique, des risques d'avoir un enfant atteint de la maladie et de la possibilité d'un *diagnostic prénatal*.

En pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue pour vous accompagner pendant la démarche de conseil génétique. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à la consultation les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

Le diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Les personnes majeures qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont susceptibles d'être porteuses de l'anomalie génétique, et de développer plus tard des symptômes de la maladie peuvent demander à faire le *test génétique* si elles désirent connaître leur statut génétique.

Cela se produit, en particulier, lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite du diagnostic de dystrophie myotonique de type 2 chez un des membres de la famille. A partir de l'arbre généalogique de la famille, le médecin généticien identifie les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique et par qui celle-ci peut se transmettre. Le problème du dépistage des autres membres de la famille potentiellement porteurs de l'anomalie génétique se pose alors.

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

La personne concernée est informée, au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus ou moins prononcés voire absents, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement. Elle doit être entièrement d'accord pour faire le test.

Chez l'enfant ou l'adolescent (de moins de 18 ans), le diagnostic pré-symptomatique n'est autorisé que si la connaissance du résultat permet un bénéfice immédiat pour l'enfant et pour sa famille. "*Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur ou chez un majeur sous tutelle que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates*" (Article R. 1131-5, alinéa 3 du code de la santé publique).

Les premières lois de bioéthique, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

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

WEB www.legifrance.gouv.fr



Tout au long de la démarche et une fois les résultats connus, se faire accompagner par un psychologue permet d'exprimer ses interrogations, ses inquiétudes et ses espoirs et d'anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future.

Se faire accompagner par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

La surveillance et la prise en charge médicale contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie

En l'absence de prise en charge curative (c'est-à-dire destinée à guérir la cause de la maladie), l'approche thérapeutique actuelle est basée sur la prévention et le traitement des complications, notamment cardiaques et oculaires.

La prise en charge de la myotonie et de la fatigue musculaire

Les massages et la chaleur permettent d'améliorer la sensation de raideur liée à la *myotonie*.

Deux médicaments sont actuellement proposés pour lutter contre le phénomène myotonique : la phényladantoïne (Di-Hydan®) et la mexilitine (Mexitil®), cette dernière ayant la préférence des myologues du fait de sa meilleure tolérance. Un bilan cardiaque est toujours nécessaire avant d'envisager sa prescription. L'efficacité de la mexilitine reste toutefois faible et aléatoire d'un individu à l'autre et il faut la prendre pendant plusieurs semaines avant de la déclarer inefficace.

La fatigue musculaire est encore plus difficile à juguler.

Il n'est pas encore prouvé que les stimulants de l'éveil, type Modafinil®, soient efficaces pour améliorer la fatigue musculaire comme cela semble être le cas dans la DM1.

Plus récemment, certains auteurs ont démontré le bien-fondé et l'efficacité de certains programmes dits de réentraînement à l'effort dans la maladie de Steinert (étirements, exercices de gymnastique douce, programme d'exercices dits aérobiques). Les personnes atteintes de DM2 pourraient, elles aussi, en bénéficier.

Que puis-je faire pour améliorer ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie). De plus, l'activité physique participe au bien-être de l'individu. Chez les personnes atteintes de myopathie, les *fibres musculaires* sont fragilisées et sont abîmées par un exercice physique trop intense. Lors des activités physiques, il est donc préférable de s'arrêter avant de ressentir de la fatigue et/ou des douleurs et de ne pas forcer sur les muscles les plus fragiles. On peut demander conseil au kinésithérapeute sur le type de sport à pratiquer et dans quelles conditions.

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

La prise en charge cardiaque est primordiale.

La prise en charge cardiaque conditionne le pronostic vital à long terme. Un suivi cardiologique régulier est nécessaire, afin qu'un traitement adapté soit mis en route dès que les premiers signes cardiaques sont détectés par les examens médicaux. Il est parfois difficile d'accepter de voir un cardiologue et de subir un *électrocardiogramme* tous les ans alors qu'on ne se plaint souvent de rien ou presque. Pourtant, dans la dystrophie myotonique de type 2, la gravité potentielle de l'atteinte cardiaque n'est pas

forcément proportionnelle à l'importance de l'atteinte des muscles des membres.

Le bilan annuel comporte au minimum des explorations de type *électrocardiogramme* (ECG) et *électrocardiogramme ambulatoire* des 24 heures (enregistrement Holter).

L'*échocardiographie*, qui renseigne sur les capacités de contraction du cœur n'est que rarement altérée.

Les explorations cardiaques en pratique

L'*électrocardiogramme* (ECG) consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. Il renseigne, notamment, sur les difficultés éventuelles du cœur à maintenir la cadence à un rythme régulier et harmonieux.

L'enregistrement peut aussi être effectué sur une durée de 24 heures (Holter-ECG des 24 heures). Un appareil portatif est relié aux électrodes et enregistre l'activité cardiaque tandis que la personne continue ses activités habituelles. La lecture de l'enregistrement se fait dans un deuxième temps.

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

Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation. Les résultats sont communiqués de suite par le cardiologue.

Le problème majeur est celui des *troubles de la conduction*.

En cas de doute sur l'existence de *symptômes* (maaises, syncopes, palpitations...) ou si l'*électrocardiogramme* met en évidence des anomalies (fixes, ou survenant lors de crises brusques et transitoires), les médecins ont recours à des examens plus poussés du fonctionnement rythmique du cœur.

L'exploration dite du faisceau de His (la région du cœur spécialisé dans la propagation de l'influx nerveux) permet d'affiner l'évaluation du risque de déclenchement de *troubles de la conduction*. Cet examen se fait en milieu spécialisé (à l'hôpital ou dans le secteur privé).

De tels examens sont indispensables pour poser à temps l'indication d'un *pace-maker*. Cet appareil, communément appelé "pile cardiaque", compense la difficulté du cœur à maintenir un rythme régulier de battements et relance son activité lorsque la fréquence des pulsations cardiaques devient trop faible.

Le *pace-maker* est implanté chirurgicalement (sous la peau). Il nécessite un suivi spécifique pour les réglages et pour vider la mémoire qui enregistre d'une consultation à l'autre tous les événements cardiologiques indésirables.

Prise en charge de la douleur

Les phénomènes douloureux, relativement fréquents dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2), nécessitent une attention particulière et peuvent parfois justifier un avis spécialisé dans un centre anti-douleur.

Trouver un centre anti-douleur en pratique

Il existe des consultations anti-douleur qui reçoivent les patients, généralement adressés par leur médecin traitant, et qui présentent des

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

Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les

massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

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

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

On parle de **ventilation non invasive** lorsque la personne est reliée au respirateur par un masque ou une pipette buccale.

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

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

douleurs chroniques rebelles (qui ont résisté aux traitements antérieurs). La liste de ces structures est disponible sur le site

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

Les **antalgiques** classiques sont rarement très efficaces. Les médicaments utilisés pour les douleurs des nerfs, dites "neuropathiques" (tricycliques, carbamazépine...) sont parfois indiqués.

La prise en charge orthopédique

La **prise en charge orthopédique** est utile pour lutter contre la tendance aux **rétractions musculaires**. La **kinésithérapie** permet une mobilisation passive des articulations et peut avoir un effet **antalgique**.

Il est rarement nécessaire de prescrire des appareillages - **corsets** ou autres (attelles de **membres inférieurs**, chaussures orthopédiques)- dans la DM2. Le recours à la chirurgie orthopédique est exceptionnellement utile.

La prise en charge respiratoire

Une prise en charge respiratoire n'est nécessaire que dans les rares formes plus compliquées et plus évoluées de DM2.

L'existence de troubles respiratoires est recherchée à l'interrogatoire (fatigue, maux de tête, manque de souffle), par l'examen clinique et par des examens complémentaires : mesure de la **capacité vitale**, **gazométrie**, voire épreuves du sommeil.

On s'attache à détecter une baisse possible de la **capacité vitale** (diminution du volume d'air mobilisé lors d'une inspiration puis d'une expiration maximales), un syndrome d'**hypoventilation alvéolaire** (les muscles respiratoires n'arrivent plus à faire évacuer le gaz carbonique produit par l'organisme) et un nombre trop important d'**apnées du sommeil** (la personne s'arrête de respirer quelques secondes pendant son sommeil).

Dans les cas où ces paramètres sont très perturbés, le médecin peut être amené à proposer une **ventilation non invasive** (généralement la nuit, par l'intermédiaire d'un masque nasal, avec un ventilateur portatif type C-PaP® ou Bi-PaP®).

Même en l'absence d'atteinte de la fonction respiratoire, les infections pulmonaires sont traitées précocement par des antibiotiques, de la **kinésithérapie respiratoire** (dont des techniques manuelles de désencombrement) et l'utilisation d'appareillages adaptés (type Cough Assist® ou Percussionnaire®).

En prévention, les vaccinations contre la grippe et le pneumocoque sont très largement recommandées, à fortiori en cas d'atteinte respiratoire avérée.

La prise en charge des troubles de la déglutition

Même s'ils ne sont pas fréquents dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2), une rééducation orthophonique et l'adaptation de la texture des aliments permettent d'éviter les complications respiratoires liées à d'éventuelles **fausses-routes**.

Si des difficultés à avaler s'installent, quelques mesures pour adapter l'alimentation associée à une prise en charge

orthophonique contribue à diminuer le risque de *fausses-routes* et à conserver une alimentation correcte et un bon état nutritionnel.

Adapter son alimentation en pratique

Modifier la texture des aliments

- Épaissir plus ou moins les liquides (eau, mais aussi thé, jus de fruit, bouillon) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine ou boire des liquides déjà épais (nectars de fruits, soupes), ou gazeux.
- Pour les aliments solides ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (ce qui assure une meilleure "glisse" des aliments) ou les mixer. Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou qui ont tendance à se fragmenter (comme le riz, les lentilles).

Adopter une position facilitant la déglutition

- Manger lentement, par petites bouchées
- Boire assis, en baissant la tête et en rentrant le menton sur la poitrine. Cela permet de protéger l'entrée des voies respiratoires (cela sera plus facile en utilisant des verres larges, une cuillère ou une paille).

Aménager le temps des repas

- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre cinq petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de trois repas copieux.
- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio).

La prise en charge des troubles de la parole et de l'audition

Les troubles de l'élocution ou une surdité ont été exceptionnellement rapportés dans la dystrophie myotonique de type 2 (DM2).

Une prise en charge en *orthophonie* peut être justifiée par d'éventuelles difficultés pour parler.

Un bilan en *ORL* permet d'évaluer l'importance d'une éventuelle gêne auditive et de préconiser une aide auditive. Le choix de l'appareillage se fera avec l'aide d'un *audioprothésiste*.

La prise en charge des troubles endocriniens

Les troubles hormonaux de la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) sont traités de façon classique par le médecin généraliste ou un médecin endocrinologue.

Une simple résistance à l'*insuline* nécessite un suivi et une surveillance réguliers. Beaucoup plus rarement, un traitement par l'*insuline* sera nécessaire.

Les désordres thyroïdiens peuvent bénéficier d'un traitement médicamenteux adapté (hormonothérapie substitutive).

Les perturbations du bilan lipidique (cholestérol et triglycérides) doivent inciter à la prudence notamment pour la prescription de statines. Ces médicaments sont très largement prescrits dans la population générale pour faire baisser le taux de cholestérol et de triglycérides dans le sang, mais ils ont comme effets secondaires des risques de douleurs (myalgies) et de toxicité musculaires.

La prise en charge des troubles digestifs

Même si ils sont plutôt rares dans la DM2, ils nécessitent une attention particulière.

Une *kinésithérapie* (rééducation sphinctérienne) alliée à une alimentation équilibrée ou enrichie en fibres, suffisent habituellement pour traiter la constipation.

Enrichir son alimentation en fibres en pratique

Pour enrichir votre alimentation en fibres, pensez aux céréales au petit déjeuner, choisissez du pain riche en fibres, mangez quotidiennement des crudités et des fruits frais (ne les pelez-pas s'ils sont issus de l'agriculture biologique), cuisinez des légumineuses (lentilles, haricots, pois secs...).

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

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

Des médicaments modulateurs du *transit* (type Débridat®) peuvent être prescrits.

Favoriser le transit en pratique

Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions.

Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.

Se présenter à la selle à heures régulières.

Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin (colon)).

Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installé sur les toilettes.

Poser les pieds sur des plots (la position accroupie est la plus favorable à l'évacuation des selles).

Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et de vous apprendre à le faire.

Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.

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

Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilisme excessif. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager.

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

En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...). Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de myologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront, alors, du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).

Quelque soit le traitement, la musculature (y compris celle sous un éventuel plâtre) et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées est entretenue grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.

Les contre-indications médicamenteuses

Les *opaciés* et, dans une moindre mesure les *benzodiazépines* sont à éviter, surtout en cas d'encombrement bronchique.

En cas d'anesthésie générale

Comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie (agents dépolarisants) sont contre-indiqués. Il est donc important de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence de la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladie de Steinert", ou la carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires", quel que soit le type d'intervention chirurgicale. Cette carte valable pour la maladie de Steinert peut aussi être distribuée pour les patients souffrant de DM2. L'anesthésiste saura, alors, quel(s) autre(s) produit(s) utiliser.

La carte de soins et d'urgence en pratique

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

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

Elle comporte, de plus, les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention dans la maladie de Steinert.

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

En cas de fracture

En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...). Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de myologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront, alors, du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).

Quelque soit le traitement, la musculature (y compris celle sous un éventuel plâtre) et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées est entretenue grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.

En cas de grossesse

Une surveillance plus étroite s'impose même si il ne semble pas exister de complications propres à la DM2.

En pratique

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

La pratique d'une analgésie péridurale n'est pas contre-indiquée en cas de DM2.

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

Il est fréquent que les personnes atteintes de DM2 consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...) qui connaissent plus ou moins les maladies

neuromusculaires. Ceux d'entre eux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la DM2 auprès de la consultation neuromusculaire où la personne est suivie.

En l'absence de suivi en milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires" de sa région.

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

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

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

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

Il est parfois nécessaire d'adapter le domicile ou le lieu de travail et d'utiliser des *aides techniques* pour se déplacer, communiquer ou prendre soin de soi. Cela requiert l'intervention d'un *ergothérapeute* qui évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides nécessaires pour conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

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

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

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

Acquérir une aide technique en pratique

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

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

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

Lorsque la maladie évolue, la marche peut devenir au bout d'un certain temps, plus difficile.

L'utilisation d'une canne sécurise la marche si les chutes deviennent fréquentes. Le recours à une aide au déplacement (scooter ou fauteuil roulant électrique) reste exceptionnel dans la dystrophie myotonique de type 2.

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

La conduite automobile n'est pas contre-indiquée hormis les cas de déficience musculaire majeure. Parfois, un phénomène de crispation des mains sur le volant (*myotonie* des mains) peut devenir gênant pour la conduite. Il est lié à la *myotonie* des mains. Des adaptations des systèmes de commandes du véhicule peuvent alors s'avérer utiles, en plus d'un éventuel traitement médicamenteux antimyotonique.

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

ou celle qui, atteinte de dystrophie myotonique de type 2, se débrouillait sans cette aide jusque là sans cette aide.

Une période de restriction d'activité imposée par l'évolution de l'atteinte motrice est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter. Elle est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard d'autrui), avec parfois des moments de découragement.

Passée cette période normale d'adaptation, on est mieux à même d'accepter l'aide technique qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) ses activités personnelles.

Où s'informer sur les aides techniques en pratique

Pour s'informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser :

- aux Centres d'information et de conseils sur les aides techniques (CICAT)

Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés sur les aides techniques, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

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

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

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

WEB www.autonomic-expo.com/

Faire face au(x) stress que la dystrophie myotonique de type 2 est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de dystrophie myotonique de type 2 (DM2) vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

Face à ces difficultés, certaines personnes souhaitent échanger, au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet..., avec d'autres qui ont traversé la même épreuve. Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles.

Vos contacts à l'AFM en pratique

Le **groupe d'intérêt Steinert – DM1- DM2** réunit des personnes concernées par les dystrophies myotoniques de type 1 et de type 2 et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.

Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles. Elles participent à la diffusion des connaissances en matière de recherche et des bonnes pratiques de soins et de traitements.

Les professionnels des **Services Régionaux**, les techniciens d'insertion, vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers,

recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).

L'**Accueil Familles AFM** est un accueil téléphonique à votre écoute. Il peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM ou en dehors. ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

N'hésitez pas à les contacter, les coordonnées du groupe Steinert DM1 DM2, des Délégations et des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM- Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Vos contacts

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

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

Un psychologue peut aider à gérer la détresse liée à la maladie au moment du diagnostic, tout au long du traitement, ou à des moments plus spécifiques : en particulier lorsque l'évolution de la maladie empêche la personne de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques*).

L'accompagnement psychologique en pratique

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

Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'approprier les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Quelques entretiens prolongés avec un psychologue aident à faire le point sur les difficultés psychologiques rencontrées ou sur des points fondamentaux de l'existence

Les **thérapies comportementales** proposent une approche qui se concentre sur la résolution d'un problème précis, plus que sur l'histoire de la personne. Elles peuvent être une alternative ou un complément intéressant à une psychothérapie de soutien. Par un travail sur les peurs et les pensées négatives qui génèrent un comportement d'échec ou d'évitement, elles permettent de renforcer l'estime de soi et d'encourager la prise d'initiatives.

Pour en savoir plus :

>>> [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de dystrophie de type 2 peut provoquer un choc émotionnel chez la personne qui le reçoit et son entourage. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion, de perturbations émotionnelles ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à mémoriser les informations médicales est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. D'où la

nécessité des consultations suivantes pour se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la première fois.

L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.

En pratique

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

Pour en savoir plus :

>> L'annonce du diagnostic... et après

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 2 qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela concerne plus particulièrement les personnes qui participent à l'aide au quotidien (conjoint, père, mère,...), ou encore les frères et sœurs.

L'accompagnement psychologique en pratique

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

On me dit que j'ai tendance à trop protéger mon enfant atteint de maladie neuromusculaire. Entre les soins et l'éducation, il est difficile de faire la part des choses. Quelle attitude dois-je avoir pour l'aider à grandir tout de même?

La maladie invite à la protection et à la restriction d'activités. Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasion de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...).

Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours sans rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans. Les comportements des parents les plus favorables au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire se retrouvent chez les parents qui considèrent leur enfant comme globalement en bonne santé tout en présentant des incapacités et des compétences. Dans ces familles, les parents se comportent avec leur enfant comme avec ses frères et ses sœurs. Ils n'ont pas peur de lui fixer des limites et des exigences. Ils laissent l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences. Ils le poussent à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par sa maladie.

WEB www.muscle.ca/ > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

Se ressourcer

Il existe des structures d'accueil temporaire permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien avec la DM2, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

Le site internet de l'AFM répertorie un certain nombre de services de répit (gardes à domicile, séjours adaptés...).

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Répit et vacances > Liste des services de répit.

En demandant au Service régional AFM de votre région, vous pouvez avoir accès à la base des données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) qui répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire.

Vous pouvez aussi vous renseigner auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées.

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

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

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

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

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

WEB www.muscle.ca/ > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

Où consulter, quand et comment ?

Le suivi d'une personne atteinte de dystrophie myotonique de type 2 (DM2) requiert l'intervention de nombreux intervenants, idéalement dans une même structure regroupant plusieurs spécialités médicales ou paramédicales - un neurologue, un médecin de rééducation, un généticien, un ophtalmologiste, un kinésithérapeute, des travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (gynéco-obstétricien, endocrinologue, diabétologue, interniste...).

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

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

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

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

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

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

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

Au moment du diagnostic

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

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation ou un autre *centre de référence*, soit pour un avis diagnostique initial (notamment lorsque le *test génétique* est d'interprétation difficile), soit à certains moments clés de l'évolution ou lors de la participation à un essai clinique.

Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est suspecté. La fréquence du suivi et donc des bilans médicaux varie selon les équipes mais on peut retenir la notion d'un suivi annuel, au moins pour ce qui concerne le suivi cardiologique (en prévention d'une atteinte cardiaque) et le suivi ophtalmique (en prévention d'une cataracte).

Une carte personnelle de soins et d'urgence

Il existe deux types de cartes de soins et d'urgence : l'une "Maladies Neuromusculaires" et l'autre "Maladie de Steinert". Les personnes atteintes de DM2 peuvent utiliser indifféremment l'une ou l'autre. Le port et la présentation de sa Carte de soins et d'urgence aux professionnels médicaux, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins. Ils permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires,

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

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

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

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

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

en général, et de la dystrophie myotonique de type 2, en particulier.

Les cartes de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" et "Maladie de Steinert" en pratique

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

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

Elle comporte, de plus, les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention dans les maladies neuromusculaires et la maladie de Steinert.

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

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap en lien avec la dystrophie myotonique de type 2

Le remboursement des soins médicaux

En France, les personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 2 (DM2) peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100% par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée sur la base de tarifs conventionnés (ou tarif de responsabilité). Un *protocole de soins* est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie.

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

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

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

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

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

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

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

Les actes, traitements ou soins non liés à DM2 ne sont pas remboursés à 100% mais aux taux habituels.

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

Pour en savoir plus sur le site de l'Assurance Maladie :

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

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

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

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

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

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

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

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

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

La prestation de compensation (PCH) est une prestation financière personnalisée établie en fonction des projets et besoins de la personne en situation de handicap qui permet que des moyens de compensation adaptés lui soient proposés. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ou les surcoûts liés au transport, les besoins exceptionnels ou spécifiques et les besoins en aide animalière.
>>> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

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

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (*aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ...*) ;
 - demande relative au travail et à la formation professionnelle ;
 - aides financières (*Allocation pour adultes handicapés (AAH), complément de ressources, majoration pour la vie autonome ...*).
- Elle assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises et l'accompagnement dans la durée de la personne en situation de handicap.

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.handicap.gouv.fr

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

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

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

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

WEB www.handicap.gouv.fr/rubrique.php3?id_rubrique=38

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

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

dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

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

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

WEB handicap.gouv.fr > [La loi du 11 février 2005 et ses décrets](#)

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

Les conséquences de dystrophie myotonique de type 2 (DM2), en particulier la fatigue, peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle.

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

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

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

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

www.agefiph.fr. **WEB**

La reconnaissance du statut de travailleur handicapé en pratique

Pour bénéficier du statut de travailleur handicapé, il faut faire une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au moyen du formulaire Cerfa n°13788*01 ("Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH") accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...).

Les parents de la personne en situation de handicap, ses représentants légaux ou les personnes qui en ont la charge effective peuvent également présenter une demande auprès de la MDPH. Il en est de même pour le directeur départemental des affaires sanitaires et sociales, Pôle emploi ou tout organisme intéressé, à condition d'obtenir l'accord de la personne en situation de handicap.

La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers un établissement ou service d'aide par le travail (ESAT), le marché du travail ou un centre de rééducation professionnel (CRP).

Réciproquement, toute décision d'orientation, par la CDAPH, de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut, désormais, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé. Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.

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

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

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

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

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

En pratique

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

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

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

WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

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

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

Les candidats reconnus travailleurs handicapés déposent une demande d'aménagement des épreuves avec leur dossier d'inscription. Ils doivent apporter un certificat médical délivré par un médecin agréé par l'administration, lequel détermine le ou les

aménagements nécessaires. La liste des médecins agréés est disponible auprès de la préfecture du département de résidence.

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

Plus d'information sur le site de la fonction publique :

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

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

WEB www.fiphfp.fr/.

Travailler dans la fonction publique en pratique

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

Où se renseigner ?

Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de DM2 et leur famille peuvent s'adresser à une assistante sociale de leur Conseil général.

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

Les Services Régionaux de l'AFM en pratique

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

N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.

En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM pour être en mesure de vous aider au mieux.

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

Des informations juridiques ou sociales en pratique

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

WEB www.leciss.org.

Un peu d'histoire

L'histoire de la dystrophie myotonique de type 2 (DM2) est indissociable de celle des affections myotoniques en général et de celle de la maladie de Steinert en particulier. La DM2 a été découverte initialement chez des personnes dont on pensait qu'elles étaient atteintes d'une forme particulière de maladie de Steinert (ou DM1).

La maladie de Steinert a été décrite pour la première fois en 1909 par un médecin interniste installé à Leipzig, Hans Gustav Wilhelm Steinert (1875-1911). Depuis les neurologues ont appris à reconnaître et à prendre en charge cette maladie neuromusculaire relativement fréquente.

Plusieurs neurologues, connaissant bien la maladie de Steinert, avaient noté parmi leurs patients atteints de dystrophie myotonique, que certains présentaient quelques variantes au niveau des *symptômes*, notamment une répartition du déficit musculaire qui touchait plutôt les *muscles proximaux*.

L'hypothèse qu'il puisse s'agir de deux maladies distinctes s'est trouvée renforcée par la découverte en 1992 du *gène* impliqué dans la maladie de Steinert. La plupart des équipes ont pu rapidement identifier un groupe de patients dont le *test génétique* pour la maladie de Steinert était négatif.

Cela a été le cas, en 1994, notamment aux États-Unis (équipe de myologie de Rochester, avec Charles Thornton et Dick Moxley) et surtout en Allemagne (équipe de Kenneth Ricker). Ricker a utilisé pour la première fois le terme de "*proximal myotonic myopathy*" (PROMM) alors que les médecins nord-américains restant plus descriptifs, retenaient l'appellation "*myotonic dystrophy type 2*" (DM2) et insistaient sur le fait que les manifestations cliniques comprennent une *dystrophie* musculaire, une *myotonie* et une *cataracte*, avec de possibles signes associés comme dans la maladie de Steinert, mais à l'exception des troubles de déglutition (dysphagie) et des troubles respiratoires.

Dans les années qui ont suivi, d'autres cas sporadiques ou familiaux de DM2 ont été rapportés, notamment par des médecins italiens et finlandais, ces derniers utilisant même le terme de "*proximal dystrophic myopathy*" (PDM) pour désigner la maladie.

La recherche du *gène* impliqué dans la DM2 a été entreprise des deux côtés de l'Atlantique. Elle a abouti, après une première localisation génétique en 1998 (sur le bras long du *chromosome* du 3, dans la région 3q21), à l'implication du *gène* ZFN9 et à l'identification, en son sein, d'une expansion d'une petite séquence d'ADN de 4 *nucléotides* CCTG (quadruplet) par l'équipe de Laura Ranum (Minnesota, États-Unis) en 2001.

Cette quête du *gène* a été particulièrement laborieuse en raison du mécanisme inédit de la maladie : c'était la première fois que l'on mettait en évidence une expansion de quadruplets dans une *maladie génétique* humaine.

Cette avancée a ensuite permis de découvrir de plus en plus de personnes atteintes de DM2 et de reclasser certaines pathologies, dont la PDM finlandaise, dans le groupe des DM2.



Ce travail collaboratif a largement bénéficié de l'impulsion donnée dans les ateliers organisés par l'ENMC (le Centre Européen pour les maladies neuromusculaires) sur la thématique DM2.

En 2004 est parue une publication suggérant que la troisième forme de dystrophie myotonique, la DM3, avait été cartographiée sur le *chromosome* 15. Il s'est avéré quelque temps plus tard, que la famille concernée était en fait porteur d'une anomalie génétique dans le *gène* codant une *protéine* appelée VCP, et que les aspects myotoniques n'étaient que marginaux.

L'hypothèse d'un troisième *gène* de dystrophie myotonique n'est toutefois pas exclue, certains patients dits "*DM1-like*" ou "*DM2-like*" présentent des signes de dystrophie myotoniques sans pour autant porter d'anomalie génétique ni dans le *gène* *DMPK* (DM1), ni dans le *gène* *ZNF9* (DM2).

Actuellement, l'analyse clinique des grandes *cohortes* de patients atteints de DM2 fait apparaître que les *symptômes* de la DM2 sont certainement plus variés que ceux rapportés dans les descriptions initiales.

Pour en savoir plus

Le Zoom sur la recherche dans la dystrophie myotonique de type 2

Le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie myotonique de type 2* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la DM2.

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM :

WEB www.afm-telathon.fr

Repères Savoir et Comprendre

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

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

>>> ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2009.

>>> Bien s'équiper pour bien dormir

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2009

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

>>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2010

>>> Douleur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

>>> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Emploi et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2009

>>> Financement des aides humaines

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>>> Fonction digestive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2010

>>> Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> L'annonce du diagnostic... et après

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

>>> Le muscle squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Le système musculaire squelettique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Les aides humaines à domicile

Repères Savoir & Comprendre, novembre 2008

>>> Les essais thérapeutiques en questions

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006

>>> Lève-personne et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2008

>>> Manutention des personnes

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2007

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

>>> Ordinateur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Organisation de la motricité

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

>>> Prévention et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

>> Salle de bain et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, Janvier 2009.

>> Scolarité et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

>> Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009

>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>> Vacances et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2010

>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

Numéros de téléphone utiles

- Accueil Familles AFM : service de l'Association Française contre les Myopathies qui a pour mission d'accueillir et d'orienter toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers les réseaux et les compétences internes ou externes à l'AFM en fonction de leurs besoins.

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

- Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

 0 810 004 333 (prix d'un appel local)

- Droits des malades Info pour toute question sur le droit des malades

 0 810 51 51 51 (prix d'un appel local)

- Maladies Rares Info Service

 0810 63 19 20

Sites internet

Site internet de l'AFM (Association Française contre les Myopathies).

WEB www.afm-telathon.fr

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

WEB www.orphanet.fr

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

Site en français consacré à la dystrophie myotonique de Steinert.

WEB www.jpuymiratlab.crchul.ulaval.ca/indexfr.htm

Site en anglais de l'*International Myotonic Dystrophy Organization*. Le site comprend une partie complète avec de l'information médicale et pratique sur la maladie de Steinert, et des forums de discussion assez actifs.

WEB www.myotonicdystrophy.org/

Site en anglais de l'association fondation "Myotonic Dystrophy Support Group".

WEB www.mdsq.uk.org/

Site en anglais de la fondation *Myotonic Dystrophy*.

WEB www.myotonic.com/

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

WEB www.mda.org/ (en anglais)

WEB www.mdaenespanol.org (en espagnol).

Glossaire

Les **acquisitions motrices** sont les mouvements ou postures que tout jeune enfant apprend à maîtriser au fur et à mesure de son développement : tenir sa tête droite, se tenir assis, ramper, se tenir debout, marcher...

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillage, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (accompagnement extérieur (pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...), entretien du logement, du linge, préparation des repas...).
>> Financement des aides humaines Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.
www.afm-france.org > Vie quotidienne > Aides techniques

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, aménagements du domicile, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillage ou l'hygiène... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.
>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

L'**Allocation pour adultes handicapés** (AAH) est attribuée aux personnes en situation de handicap qui ne peuvent de ce fait accéder à un emploi et disposant de ressources modestes.
À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (ne sont pas cumulables) :
- La **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes au chômage en raison de leur handicap et vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

- Le **complément de ressources** s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.
www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations
www.caf.fr > Les prestations

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont les lieux où se font les échanges gazeux entre l'air et le sang.

L'**analyse de liaison** repose sur le fait que plus deux régions sont proches sur un chromosome, plus elles sont transmises de façon conjointe. Ainsi, en repérant une région chromosomique connue toujours transmise avec une maladie particulière, on a des chances de trouver, à proximité, le gène responsable de la maladie. Dans la pratique, on étudie l'ADN de plusieurs individus atteints et non-atteints de la famille où la maladie, dont le gène est à localiser, est transmise. Pour chaque personne, on détermine les séquences de régions connues (marqueurs génétiques) réparties sur tout le génome, et ce pour chacune des 23 paires de chromosomes. Si l'on retrouve toujours un marqueur génétique identique chez les malades, on peut en conclure que le gène responsable de la maladie est probablement proche de ce marqueur dans le génome.

Les **androgènes** sont les hormones mâles, fabriquées et sécrétées par les gonades (testicules chez l'homme et ovaires chez la femme) et les glandes surrénales. Le plus connu des androgènes est la testostérone.

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.
>> Douleur et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004.

Les **anticorps** sont des protéines capables de reconnaître et de se fixer spécifiquement à une molécule. Dans l'organisme, les anticorps reconnaissent des molécules portées par une cellule malade ou une bactérie, qui sont ensuite détruites par le système immunitaire. En laboratoire, les anticorps sont utilisés pour détecter

la présence ou l'absence de certaines protéines sur des échantillons de tissu.

Les **antioxydants** sont des molécules capables de protéger l'organisme contre les effets toxiques des radicaux libres. Ils ne sont pas fabriqués par l'organisme mais la plupart peuvent être fournies par l'alimentation.
www.afm-france.org > Recherche > Le Point sur... > Archives > Le point sur le stress oxydatif et les maladies neuromusculaires

Au cours d'une **apnée du sommeil** une personne endormie s'arrête de respirer pendant moins de 10 secondes. Bien que la personne n'en ait pas forcément conscience sur le moment, cela a des répercussions sur la qualité du sommeil et peut entraîner des gênes pendant la journée (fatigue excessive, somnolence, irritabilité, maux de tête,...).

L'**appareil de Golgi** est le compartiment de la cellule où les protéines nouvellement synthétisées subissent les dernières modifications nécessaires à leur bon fonctionnement, sont stockées puis envoyées à des destinations différentes, dans ou hors de la cellule, suivant leur fonction.

L'**ARN messager** est une réplique d'une région d'ADN correspondant à un gène et sert de modèle à la synthèse d'une protéine. Il est constitué d'un enchaînement de nucléotides (de structure proche à celle de l'ADN) qui détermine la séquence en acides aminés de la protéine.

L'**arthrodèse** est une technique chirurgicale qui vise à immobiliser et stabiliser définitivement une articulation dans une position donnée.
>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

L'**arthrogrypose** se manifeste à la naissance, ou dès la vie fœtale, par le blocage de certaines articulations en position repliée, ce qui limite les mouvements de l'enfant (ses membres ne peuvent pas être allongés).

L'**arythmie cardiaque** correspond à une modification du rythme

cardiaque qui devient irrégulier. Il existe différentes formes d'arythmie qui peuvent être traitées, selon leur gravité, par des modifications des habitudes de vie, la prise de médicaments ou la chirurgie.

L'**asthénie** est un état de fatigue générale, de lassitude aussi bien physique qu'intellectuelle, qui ne résulte pas d'un effort et ne disparaît pas avec le repos.

Des **attelles cruropédieuses** maintiennent la cuisse et la jambe, jusqu'au pied.

L'**audiogramme** est un examen qui mesure l'intensité sonore à partir duquel une personne perçoit des sons. L'examen consiste à mettre sur les oreilles un casque qui envoie des sons allant des aigus aux graves, tour à tour à chaque oreille.

L'**audioprothésiste** des appareils auditifs pour les personnes malentendantes. Il explique aussi leur fonctionnement et donne des conseils d'entretien.

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

Un **auxiliaire de vie scolaire (AVS)** accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes ...
>> Sclérose et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.
www.afm-france.org > Vie quotidienne > Sclérose

La **balnéothérapie** chaude prépare à la séance de mobilisations et postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C).
>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

Les **benzodiazépines** sont des médicaments employés dans le

traitement du stress et des états anxieux.

Un **bilan biologique** analyse la quantité d'un grand nombre d'éléments de nature diverse (cellules sanguines – globules blancs, plaquettes... – protéines, enzymes, lipides, hormones...) dans le sang et les comparent à des valeurs de référence, pour diagnostiquer certaines maladies.

Le **bilan hépatique** comprend l'ensemble des analyses qui sont requises pour apprécier le bon fonctionnement du foie. Il consiste à doser à partir d'une prise de sang des éléments produits ou modifiés au niveau du foie (enzymes hépatiques, cholestérol...).

Le **bilan neuropsychologique** analyse la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permet d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser les troubles cognitifs.

Le **bilan orthophonique** évalue les capacités de la personne à communiquer à l'oral ou à l'écrit au cours d'entretiens pour raconter les difficultés rencontrées et grâce à des épreuves de langage standardisées.

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.
>> Diagnostic des maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Un **bloc auriculo-ventriculaire** est le ralentissement ou l'interruption du rythme cardiaque, causé par une mauvaise conduction des signaux électriques (influx nerveux) dans le cœur. Les blocs auriculo-ventriculaires graves nécessitent la mise en place d'un pacemaker.

Le **calcium** est un élément minéral essentiel pour l'organisme. Il joue

un rôle prépondérant dans la formation des os mais aussi dans de nombreux processus tels que le rythme cardiaque, la contraction musculaire, la tension artérielle, les fonctions hormonales, l'influx nerveux, la coagulation...

Un **canal ionique** est une protéine située à l'intérieur de la membrane d'une cellule et qui permet à un moment donné (en réponse à un signal) à certaines molécules, des ions (sodium, potassium, calcium, chlore) d'entrer ou de sortir de la cellule. Ils ont en particulier un rôle très important dans l'activité des cellules "excitables" comme les cellules nerveuses ou musculaires.

La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.
>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

Les **cardiomyocytes** sont les cellules musculaires cardiaques.

Une **cardiomyopathie** est une atteinte du muscle cardiaque. Elle peut être asymptomatique (n'entraînant aucun signe visible), ou se manifester par une fatigue importante, des difficultés à respirer, des troubles du rythme cardiaque, ou, plus rarement, des douleurs thoraciques. En l'absence de prise en charge médicale, les personnes risquent insuffisance cardiaque et mort subite.

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

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

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont

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

>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

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

>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

Pendant la division cellulaire, l'ADN, situé dans le noyau des cellules, est organisé sous forme de fins bâtonnets : les **chromosomes**. Chez l'être humain, il y a 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

Le **clonage positionnel** consiste à identifier un gène impliqué dans une maladie uniquement à partir de sa localisation sur le chromosome. La région du génome à étudier est déterminée par analyse de liaison

(*). Ensuite, les gènes de cette région sont systématiquement examinés pour mettre en évidence un gène qui contienne des anomalies génétiques chez les personnes atteintes de la maladie mais pas chez les personnes saines. Lorsque l'on dispose des connaissances suffisantes sur les mécanismes de la pathologie, on associe cette technique à une approche par gènes candidats (*) afin de réduire le nombre de gènes à étudier.

www.afm-france.org > Recherche > Le Point sur... > Archives > Repérer un gène et ses anomalies

Une **cohorte** est un groupe de personnes, sélectionnés en fonction d'une ou de plusieurs caractéristiques et suivis dans le temps afin d'étudier comment évolue leur situation.

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)** est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et d'attribution de cartes d'invalidité.

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

>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ? Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même

anomalie génétique à la fois par le père et par la mère : les deux parents étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

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

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

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

>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

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

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

>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008.

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

Les études des **corrélations génotype/phénotype** recherchent des concordances entre le génotype -les caractéristiques observables au niveau de l'ADN (par exemple avoir deux chromosomes X ou avoir un chromosome X et un chromosome Y)- et le phénotype -les caractéristiques observables au niveau de la personne (par exemple, être une fille ou un garçon)-. Il ne s'agit que rarement de concordances totales, la plupart des particularités, anatomiques et physiologiques d'un individu, étant aussi influencées par son environnement (la taille dépend pour partie de l'alimentation).

On peut ainsi identifier un lien entre la nature d'une anomalie génétique (quelle région du gène est concernée, de quelle manière) et les symptômes observés chez des personnes atteintes d'une maladie génétique.

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale (en particulier pendant la croissance).
>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

La **créatine** est un acide aminé qui peut être produit par l'organisme ou apporté par l'alimentation. Présente principalement au niveau des muscles, du cœur et du cerveau, elle joue un rôle dans la mise en réserve de l'énergie dans la cellule musculaire et dans la contraction musculaire.

La **culture de cellules** est une technique qui permet d'étudier des cellules, humaines ou animales, vivant sur un milieu artificiel, en laboratoire.

La **cyphose** est une augmentation pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos (le dos est voûté).

La **cypho-scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale qui associe une scoliose

(déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C) et une cyphose.

Le **cytosquelette** est un réseau de protéines filamenteuses qui forme l'armature de la cellule et lui donne sa forme. Il se réorganise en permanence pour permettre à la cellule de se déplacer et de se diviser.

Les **déformations orthopédiques** affectent les muscles et les tendons (rétractions musculotendineuses) et les ligaments (enraidissement progressif des articulations).

La **dégénérescence** est un processus d'altération d'un tissu ou d'un organe : à l'intérieur du tissu, des cellules se modifient et perdent leurs caractères spécifiques (mais elles ne meurent pas toutes).

Une **désaturation en oxygène** est une baisse de la quantité d'oxygène (oxygénation) dans le sang. Elle est révélée par une prise de sang.

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

Le **développement cognitif** concerne le développement des moyens et des mécanismes d'acquisition de connaissances (perception, attention, mémoire, langage...).

Le **diabète sucré** est une maladie due à un défaut de l'insuline (trop peu produite ou trop peu active) qui provoque une augmentation de la concentration de glucose dans le sang (hyperglycémie). Non traité, il peut conduire à des complications cardio-vasculaires, neurologiques, rénales, oculaires ou cutanées parfois graves.

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

Le **diagnostic moléculaire** est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la maladie, il

permet de confirmer le diagnostic clinique.

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

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

>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne appartenant à une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique alors qu'elle-même ne présente aucun symptôme est porteuse ou non de la mutation responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).
>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

Une maladie héréditaire est transmise sur le mode **dominant** si la personne atteinte a reçu un chromosome porteur de l'anomalie génétique et un chromosome normal. Les conséquences de la mutation de l'une des deux copies du gène se manifestent même si l'autre exemplaire du gène n'est pas muté.

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK),

l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.
>> Diagnostic des maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Les dosages hormonaux consistent à mesurer la quantité d'hormones qui circulent dans le sang (taux sanguins). La diminution ou l'augmentation du taux hormonal sanguin est un signe d'une pathologie endocrinienne.

Le drainage bronchique, réalisé par le kinésithérapeute, facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires. Il est nécessaire en cas d'infection pulmonaire.
>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

Une dyspnée est difficulté à respirer (essoufflement) apparaissant d'abord lors des efforts et, dans les cas graves, persistant même au repos.

La dystrophie musculaire est caractérisée par une fonte et un affaiblissement progressifs de certains groupes de muscles. L'examen au microscope d'un échantillon de ces muscles montre une dégénérescence des cellules musculaires s'accompagnant de la présence de cellules jeunes en régénération tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence.

La dystrophie musculaire de Duchenne est la plus répandue des myopathies de l'enfant. Elle touche l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est due à une anomalie génétique dans le gène qui code la dystrophine. Seuls les garçons sont atteints. Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire.
www.afm-france.org > La Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne.

La dystrophie myotonie de type 2 est une maladie génétique rare. Elle touche préférentiellement le muscle qui diminue de volume, s'affaiblit (dystrophie) et se relâche difficilement après un mouvement (myotonie). C'est une maladie à transmission autosomique dominante, cliniquement très proche de la myotonie de Steinert. D'autres organes peuvent être affectés (c'est une maladie multisystémique).
www.afm-telethon.fr
Recherche > Maladies > Fiches maladies > Dystrophie myotonique de type 2

Une échocardiographie (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie permettant de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine.

L'échographie est une technique d'imagerie médicale qui permet d'étudier les organes (dont le cœur), les vaisseaux (artères et veines) et les ligaments. Au cours d'une grossesse, elle permet de suivre le développement du fœtus et de dépister des anomalies ou de déterminer le sexe de l'enfant.

On parle d'**effet fondateur** lorsque, dans une population donnée, une maladie génétique rare est plus fréquente que dans la population générale, et que les personnes présentant cette maladie ont toutes la même mutation issue d'un ancêtre commun.

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

L'électrocardiogramme ambulateur (ou enregistrement Holter) est un examen qui consiste à enregistrer l'activité cardiaque d'une personne de façon continue pendant 24 heures.

L'électroencéphalogramme est l'enregistrement de l'activité électrique du cerveau au moyen d'électrodes placées à la surface du cuir chevelu. Cet examen est habituel chaque fois qu'une

épilepsie ou un dysfonctionnement de l'activité cérébrale est suspectée. Il permet d'étudier l'activité électrique du cerveau lorsque celui-ci est au repos ou stimulé par des excitations sensorielles (vue, ouïe, toucher...) ou de l'activité mentale.

L'électromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'EMG peut aussi détecter une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.
>> Diagnostic des maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Le système **endocrinien** fabrique les hormones qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme (nutrition, croissance, reproduction, ...).

Une société est dite **endogame** lorsque les membres d'un groupe (social, géographique, familial...) ont tendance à choisir leur partenaire à l'intérieur de ce groupe.

Les enregistrements polygraphiques du sommeil (ou polygraphie du sommeil) permettent une analyse détaillée du sommeil en enregistrant simultanément, au cours du sommeil plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, l'oxygénation du sang, les mouvements respiratoires...).
>> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

L'enveloppe nucléaire est une membrane double, qui sépare le noyau (qui contient l'ADN) du reste

de la cellule (le cytoplasme). Les échanges entre le cytoplasme et le noyau se font à travers des pores situés sur cette membrane.

Le dosage des **enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.
>> Diagnostic des maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Des facteurs **épigénétiques** sont des facteurs relatifs à l'organisation de la molécule d'ADN (plus ou moins condensée), mais non à son contenu (la séquence nucléotidique est conservée). Des modifications épigénétiques de l'expression des gènes peuvent se produire spontanément, en réponse à l'environnement et être réversibles. Elles peuvent aussi être transmises au cours des divisions cellulaires.

L'**épilepsie** est une maladie du système nerveux qui se manifeste par des crises de convulsion. La crise d'épilepsie résulte d'un dérèglement passager de certains circuits électriques dans le cerveau. On peut généralement traiter l'épilepsie au moyen de médicaments anticonvulsivants.
www.epilepsie-france.fr/

L'**épissage** est un processus normal de maturation de l'ARN messenger qui permet d'ôter certaines portions/séquences de l'ARN (introns) qui ne sont pas utilisées pour la fabrication de la protéine. Seules les séquences conservées après épissage (exons) servent de modèle à la synthèse de la protéine.

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides techniques nécessaires à son autonomie.

L'**ergothérapie** est méthode de rééducation aux gestes de la vie quotidienne. L'ergothérapeute

évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

Un **essai de phase I/II** vise à démontrer la faisabilité, la tolérance et si possible l'efficacité d'un traitement en cours d'évaluation chez l'homme.
>> Les essais thérapeutiques en questions. Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

L'**étude de liaison** est une technique permettant de localiser sur un chromosome un gène responsable d'une maladie.

L'**examen clinique** est la première étape de tout diagnostic. Le médecin interroge et examine la personne afin de rassembler les éléments qui vont lui permettre d'orienter ou de poser un diagnostic. Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale). Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer deux maladies qui se ressemblent beaucoup.
L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser

les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.
>> Diagnostic des maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** analysent la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspireurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).
>> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque de la nourriture, ou même de la salive passe dans les voies respiratoires (la trachée) et non dans le tube digestif (l'œsophage). Elle risque d'obstruer partiellement ou totalement les voies respiratoires. La toux permet d'éliminer les aliments (ou la salive) des voies aériennes.

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

La **fibrillation ventriculaire** est un trouble du rythme cardiaque qui correspond à des contractions très rapides et désordonnées des ventricules cardiaques (cavités inférieures du cœur), qui ne permettent pas d'assurer l'apport suffisant de sang aux organes vitaux.

Les **fibroblastes** sont les cellules du tissu conjonctif. Ils produisent les composés de la matrice

extracellulaire (laminine, collagène...).

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

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.

Le **gavage gastrique** permet une suralimentation forcée au moyen d'une sonde placée dans l'œsophage.

Les **gaz du sang** – dioxyde de carbone (CO₂) et dioxygène (O₂) – sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin. Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.
>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

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

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

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

Ce que les médecins appellent **l'histoire naturelle d'une maladie**

est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de tout traitement (médicaments, kinésithérapie, chirurgie...).

Les **hormones** sont des messages chimiques véhiculés par le sang qui agissent au niveau de leur organe cible en se fixant sur un récepteur spécifique.

L'**hyperlordose** est une exagération de la cambrure naturelle (lordose) de la colonne vertébrale.

L'**hypoglycémie** est la diminution du taux de sucre (glucose) dans le sang. Le glucose fournit au corps une source importante d'énergie, lorsque le taux de glucose est trop faible, la personne est faible et peut faire un malaise.

L'**hypotonie musculaire** est un manque de tonus des muscles.

L'**hypoventilation** (alvéolaire) est la diminution du volume d'air circulant dans les alvéoles des poumons.
>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

Les **inclusions** sont des petites structures, situées à l'intérieur de la cellule, qui, en général, contiennent soit des déchets, soit des réserves alimentaires. Les inclusions nucléaires sont situées dans le noyau, les inclusions cytoplasmiques sont situées dans le cytoplasme (c'est-à-dire dans la cellule mais à l'extérieur du noyau.).

On parle d'**insuffisance cardiaque** quand le cœur ne peut pas assurer un débit sanguin suffisant au bon fonctionnement des tissus de l'organisme. Sa gravité et son évolution dépendent de l'origine de la défaillance.

L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) qui arrive aux poumons avant d'aller alimenter les organes en oxygène.

Les **insufflations passives** consiste à insuffler dans les poumons un volume d'air plus important, mais contrôlé, que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, et le thorax se soulève, l'ensemble s'étire doucement. Elles sont réalisées à l'aide d'un ventilateur conçu à cet effet appelé relaxateur de pression.
>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

L'**insuline** est une hormone fabriquée par le pancréas et qui permet au sucre (glucose) qui arrive dans le sang (après un repas) de rentrer dans les cellules de l'organisme et d'être utilisé comme réserve d'énergie (carburant).

L'**IRM** ou **imagerie par résonance magnétique** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.
>> Diagnostic des maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

La **jonction neuromusculaire** est la zone de communication entre le nerf qui commande et le muscle qui agit.

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires. Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou

mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

La kinésithérapie respiratoire entretient la mobilité du thorax et la souplesse des poumons, et préserve le capital musculaire existant.

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

Le liquide amniotique dans lequel baigne l'embryon puis le fœtus durant la grossesse le protège contre les écarts de température, les chocs et les infections. Il contient des cellules fœtales.

Le locus génétique (du latin locus = lieu) correspond à l'emplacement précis d'un gène ou d'une anomalie génétique sur un chromosome.

La manœuvre de Heimlich Si les voies respiratoires sont complètement obstruées, la personne ne peut plus parler, ne peut plus respirer, ne tousse pas. Il faut alors que quelqu'un de son entourage l'aide à déloger ce qui est coincé dans la gorge grâce à une manœuvre simple.

Dans un premier temps pencher la personne en avant et effectuer quatre à cinq claques dans le dos, entre les deux omoplates, avec le plat de la main ouverte. Il est important que la personne soit bien penchée en avant pour que l'obstacle dégagé sorte de la bouche plutôt que de retourner dans les voies aériennes (il faut soutenir la personne au niveau des épaules avec l'autre bras). Si les claques dans le dos ne sont pas efficaces, la manœuvre de Heimlich par une personne de l'entourage permet d'expulser le corps étranger coincé dans les voies respiratoires.

Derrière la personne, les bras lui entourant la taille, pencher la personne en avant. Placer un poing fermé au dessus du nombril et sous les côtes (la paume est orientée vers le sol), l'autre main par-dessus et enfoncer le poing d'un coup sec vers soi et vers le haut. Si la personne est debout, passez une jambe entre les

siennes pour avoir un bon point d'appui.

Chez une personne obèse, la compression se fait plus haut, au milieu du sternum (mais pas trop proche de la pointe inférieure du sternum), le geste est réalisé vers soi, et non plus vers soi et vers le haut.

Répéter jusqu'à cinq fois cette technique.

Si la manœuvre n'a pas été efficace, il ne faut pas hésiter à recommencer plusieurs fois et avec plus de puissance les claques dans le dos puis la manœuvre de Heimlich.

www.croix-rouge.fr/ > Premiers secours > Notions de base > 6 gestes de base > Étouffement

Les maladies à triplets sont des maladies génétiques dues à l'augmentation importante du nombre de répétition d'une petite séquence d'ADN, composée de 3 nucléotides (triplets, ou trinucleotides). A chaque groupe de 3 nucléotides (triplet) sur un gène correspond un acide aminé dans la protéine codée par le gène. Par exemple, lorsque le triplet CAG, qui code l'acide aminé glutamine est répété un grand nombre de fois, la protéine mutée va comporter une longue chaîne de glutamine (polyglutamine), qui affecte son activité normale dans la cellule.

Il existe une dizaine de maladies génétiques à triplets identifiées, dont la chorée de Huntington, la dystrophie myotonique de Steinert, la dystrophie musculaire oculopharyngée, le syndrome de l'X fragile...

Les maladies (d'origine) génétiques sont des maladies qui touchent l'ADN, c'est-à-dire l'information contenue dans nos cellules qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plus d'une personne atteinte par la maladie génétique dans une même famille.

Une maladie multisystémique touche plusieurs organes différents et se manifeste par des symptômes variés selon les tissus atteints.

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

www.orphanet.fr
www.eurordis.org/ > page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins
www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

La matrice extracellulaire est un réseau complexe de protéines dans lequel baignent les cellules. Elle assure la cohésion des cellules au sein d'un tissu et joue un rôle essentiel dans la constitution, le maintien, l'adhérence, le mouvement et la régulation des cellules. La matrice extracellulaire du muscle est spécialisée pour répondre aux contraintes mécaniques inhérentes à l'activité contractile des fibres musculaires.

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

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

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

La mesure de l'hémoglobine glycosylée est un examen qui

permet de diagnostiquer un diabète ou de suivre l'efficacité d'un traitement. L'hémoglobine glycosylée est dosée à partir d'une prise de sang. Sa concentration reflète la quantité moyenne de glucose dans le sang au cours des deux derniers mois. Le test est positif si la concentration d'hémoglobine glycosylée est supérieure à une valeur seuil (calculée dans la population générale).

Le **métabolisme** est l'ensemble des transformations biochimiques qui se déroulent au sein des cellules des organismes vivants et qui assurent leurs fonctionnements.

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

Une maladie héréditaire est transmise sur le **mode dominant** si la personne atteinte a reçu un chromosome porteur de l'anomalie génique et un chromosome normal. Les conséquences de la mutation de l'une des deux copies du gène se manifestent même si l'autre exemplaire du gène n'est pas muté.

Une maladie héréditaire est transmise sur le **mode récessif** si la personne atteinte a reçu deux chromosomes porteurs de l'anomalie génique (un de son père et un de sa mère).

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

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

On parle de **mosaïcisme** lorsqu'il existe chez un individu au moins deux groupes de cellules n'ayant pas exactement la même information génétique, bien qu'elles soient issues de la même cellule-œuf. Si l'une des populations de cellules porte une anomalie génétique, la personne sera affectée en proportion de la quantité de cellules portant l'anomalie.

Les **muscles bulbaires** sont des muscles commandés par une région du système nerveux située dans le bulbe rachidien (entre le cerveau et la moelle épinière) : ce sont les muscles de la gorge, de la langue, des joues et des lèvres.

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

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

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

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

>> Le muscle squelettique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003

>> Le système musculaire squelettique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003
>> Organisation de la motricité Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

Les **myoblastes** sont les cellules précurseurs des cellules musculaires.

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.
www.afm-france.org/ > La Recherche > Stratégie > Recherche fondamentale > La Myologie

Les **myopathies congénitales** sont des maladies musculaires. Certaines se manifestent dès la naissance, d'autres plus tardivement. Il en existe de plusieurs sortes, selon le mode de transmission et l'anomalie impliquée dans l'apparition de la maladie.
www.afm-france.org > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies

La **myotonie** est un trouble de la force musculaire (tonus) qui se manifeste par une sensation de raideur due à une lenteur du relâchement du muscle après sa contraction.

Les **myotonies congénitales** sont des maladies génétiques rares qui affectent le muscle. Elles sont caractérisées par des troubles de la contraction musculaire (myotonie) et une tendance à l'augmentation de volume des muscles (hypertrophie).

www.afm-france.org > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Myotonie congénitale de Becker.
www.afm-france.org > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Myotonie congénitale de Thomsen.

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille.

Un **nucléotide** est l'unité de base de la molécule d'ADN et est de 4 sortes différentes (A, T, G, C).. A chaque combinaison de 3 nucléotides (**triplet** ou **trinucleotide**) sur le gène correspond un acide aminé dans la protéine.

Les **opiacés** sont des médicaments utilisés principalement pour traiter les douleurs intenses ou rebelles aux autres antalgiques (paracétamol, aspirine...). Ils peuvent aussi être prescrits pour soulager la toux ou la diarrhée.

L'ORL (Oto-rhino-laryngologiste) est un médecin spécialisé dans l'examen et le traitement médical ou chirurgical du nez, de la gorge ou de l'oreille.

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

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

Un **palais ogival** est une déformation de l'intérieur de la bouche : le palais est particulièrement haut et étroit, comme creusé vers le haut.

Le **pancréas** est une glande située dans l'abdomen, derrière l'estomac. Il sécrète des sucs (ou enzymes) nécessaires à la digestion et produit des hormones, en particulier l'insuline et le glucagon, qui permettent de réguler le métabolisme des sucres.

Les **parathyroïdes** sont des petites glandes (généralement 4) situées près de la glande thyroïde. Elles sécrètent une hormone qui participe au métabolisme du calcium.

Le **PET-scan** (ou tomographie d'émission par positron) est une technique d'imagerie médicale, de type scanner. Avant l'examen, du glucose marqué (émetteur de particules chargées positivement ou positrons) est injecté par voie veineuse. Pendant l'examen, la consommation de glucose marqué est détectée par un scanner particulier. Les cellules très actives et donc très consommatrices de glucose sont marquées (les cellules cérébrales ou musculaires, certaines cellules cancéreuses ou des cellules du système immunitaires lors d'une infection). L'examen renseigne sur le fonctionnement d'un organe plus que sur sa structure. Il se déroule comme un scanner standard, il

n'est pas douloureux et n'a pas d'effets secondaires.

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

Le **pied varus-équin** est déformé : la plante de pied est tournée vers le dedans et vers l'arrière.

Le **placenta** est l'organe par lequel, durant la grossesse, l'enfant est nourri et oxygéné dans le ventre de la mère. Il est constitué de cellules qui ont le même patrimoine génétique (le même ADN) que le bébé.

La **prestation de compensation** (PCH) est une prestation financière personnalisée établie en fonction des projets et besoins de la personne en situation de handicap qui permet que des moyens de compensation adaptés lui soient proposés. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule, en aide animalière, et les besoins exceptionnels ou spécifiques.
>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ? Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés sur un an et sur un territoire donné.

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires. La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et

soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

La **prise en charge orthophonique** entretient les fonctions de parole, de voix et de déglutition. Elle comporte des exercices de souffle, d'articulation, de rythme et un travail sur la voix.

La **prise en charge psychomotrice** repose sur des exercices (relaxation, jeux, exercices d'adresse...) qui sollicitent à la fois les facultés physiques et mentales de la personne et aide l'individu à s'adapter à son environnement.

Le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) et le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.
>> Scolarité et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.
www.afm-france.org > Vie quotidienne > Scolarité

Un **processus dystrophique** est une altération d'un tissu qui associe la perte progressive de cellules à l'intérieur de ce tissu (dégénérescence) compensée en partie par la régénération de nouvelles cellules et le développement d'un tissu de soutien (fibrose).

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% pour le suivi d'une affection longue durée et précise quels sont les professionnels de santé impliqués (qui peuvent être

consultés directement sans passer par le médecin traitant).

Une **pseudo-hypertrophie musculaire** est une augmentation visible du volume musculaire. Elle est dite « pseudo » car ce n'est pas le muscle lui-même qui est hypertrophié, mais le tissu qui se situe entre les muscles.

La **psychomotricité** est une technique de rééducation qui repose sur des exercices (relaxation, jeux, exercices d'adresse...) sollicitant à la fois les facultés physiques et mentales de la personne et aide l'individu à s'adapter à son environnement.

Un **récepteur** est une protéine située sur la membrane d'une cellule ou dans une cellule, sur laquelle se fixe spécifiquement une autre molécule pour déclencher une réponse biologique particulière.

Une maladie héréditaire est transmise sur le mode **récessif** si la personne atteinte a reçu deux chromosomes porteurs de l'anomalie génique (un de son père et un de sa mère).

Un **réflexe ostéotendineux** est une contraction involontaire d'un muscle causée par la percussion directe de son tendon (rotulien par exemple).

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

Les **registres de patients** recueillent des données administratives et médicales sur des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation du patient, dans le respect du secret professionnel, par les services hospitaliers et les médecins. Ils permettent de connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

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

Une **revue Cochrane** a pour but d'identifier quelles pratiques de soins sont efficaces, celles qui ne marchent pas et celles qui éventuellement sont néfastes. Elle repose sur une compilation et une analyse exhaustive de la littérature médicale et scientifique sur un sujet donné. Le processus suit une méthodologie rigoureuse : recensement des études publiées, sélection de celles qui sont méthodologiquement recevables, analyse de leurs données combinées (méta-analyse). Le résultat de cette méta-analyse fait généralement autorité.

Le **scanner** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe de l'intérieur du corps. Au cours de cet examen indolore et rapide, un large anneau émettant des rayons X tourne autour de la personne qui est allongée, sans bouger, sur une table d'examen.

>> Diagnostic des maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

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

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Pendant l'examen, le soignant demande au malade de réaliser une série d'exercices. Pour chaque exercice, la manière dont la personne réalise le mouvement demandé détermine un **score fonctionnel** qui donne une mesure chiffrée des capacités motrices de la personne.

Séquencer l'ADN permet de déterminer l'ordre (la séquence) des nucléotides successifs constituant l'ADN. En comparant les séquences d'une personne atteinte d'une maladie génétique et d'une personne indemne, on peut mettre en évidence une anomalie génétique.

www.afm-france.org > Recherche > Le Point sur... > Archives > Repérer un gène et ses anomalies

Le **steppage** est un trouble de la marche dû à la faiblesse des muscles de la jambe censés assurer l'élévation de la pointe du

pied. Ne pouvant relever correctement le pied, les personnes sont obligées lorsqu'elles marchent - en particulier sur des sols inégaux - de lever haut jambes et genoux pour éviter que la pointe du pied tombant n'accroche le sol et risque d'entraîner une chute.

Le **strabisme** est un trouble de la vision : le regard de chaque œil ne pointe pas au même endroit. (la personne louche).

Le **stress oxydatif** correspond à une situation où la cellule ne contrôle plus la présence excessive de molécules toxiques, issues de la respiration cellulaire, les radicaux libres. Ils peuvent endommager les cellules et l'ADN. www.afm-france.org > Recherche > Le Point sur... > Archives > Le point sur le stress oxydatif et les maladies neuromusculaires

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin de corriger les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils sont vendus sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

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

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

Lorsque pendant la grossesse, le fœtus ne bouge pas suffisamment ou correctement, on parle de **syndrome d'immobilité fœtale**. Il y a de nombreuses causes possibles (maladie génétique, intoxication...).

Un **syndrome pyramidal** est un ensemble de manifestations physiques témoignant d'une atteinte du faisceau pyramidal, grande voie du système nerveux par laquelle l'ordre de contraction

musculaire chemine du cerveau au second motoneurone.

Un **syndrome respiratoire restrictif** est une atteinte respiratoire due à une diminution de l'expansion des poumons, qui affecte la qualité des échanges gazeux entre CO₂ et O₂ (difficulté à évacuer l'air chargé en CO₂ lors de l'expiration). Lorsque le syndrome restrictif devient important, on est en situation d'insuffisance respiratoire.

Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

La **tachycardie** correspond à une accélération du rythme cardiaque. Lorsqu'elle concerne les ventricules (cavités inférieures du cœur) les médecins parlent de tachycardie ventriculaire.

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner un tendon afin de redresser un membre ou un segment de membre.

Le **test de charge en glucose** est un examen qui permet de diagnostiquer le diabète. Il mesure la réponse de l'organisme suite à la consommation de sucre : une prise de sang est réalisée chez une personne à jeun, puis après qu'elle a avalé une quantité importante de sucre (glucose). Le test est positif si les taux de glucose dans le sang (glycémie) à jeun et après ingestion de glucose sont supérieurs aux valeurs de référence (calculées dans la population générale).

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il n'est pratiqué qu'à

la condition du plein accord de celui qui s'y soumet.

Les **tests neuropsychologiques** analysent la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permettent d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser les troubles cognitifs.

Contrairement aux méthodes pharmacologiques basées sur l'emploi de molécules chimiques, la **thérapie cellulaire** est fondée sur l'utilisation de cellules vivantes. Cette technique consiste à prélever des cellules soit chez le patient à traiter, soit chez un donneur, à les purifier et éventuellement, à les modifier et les multiplier. Ces cellules sont alors réimplantées chez le malade pour remplacer des cellules déficientes ou disparues.

La **thyroïde** est une glande, située à la base du cou. Elle fabrique des hormones qui stimulent le métabolisme et la croissance et agissent sur de nombreux organes (muscles, cœur, système nerveux, appareil digestif...).

Le **tissu nodal** du cœur est un réseau nerveux situé au sein même du cœur. Il permet au muscle cardiaque de se contracter rythmiquement et de manière automatique (en l'absence de toute autre stimulation).

Les **tissus de soutien** (ou tissu conjonctif ou interstitiel) sont constitués de cellules dispersées dans de la matrice extracellulaire. Ils protègent les organes qu'ils entourent (emballage des tissus et organes, implication dans la défense immunitaire et la nutrition).

Un **torticolis** est dû à la rétraction des muscles du cou. Le cou est fléchi du côté atteint, la tête inclinée,

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager la trachée lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul. Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par des professionnels ou par l'entourage de la personne

malade elles diminuent le risque d'encombrement bronchique.

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006
www.afm-france.org/ewb_pages/v/viequotidienne_prevention_Toux.php

Le **trafic membranaire** est l'ensemble des mécanismes qui permettent à une cellule d'envoyer du matériel d'un compartiment cellulaire à un autre au moyen de petits sacs délimités par une membrane (vésicules).

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

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le tronc cérébral, la protubérance et le bulbe rachidien.

La conduction cardiaque est le mécanisme de transmission de l'influx nerveux au sein du cœur afin qu'il se contracte correctement. Les **troubles de la conduction** (accélération ou blocage de la transmission nerveuse) peuvent entraîner soit des accélérations du cœur, soit au contraire des pauses brèves où le cœur ne bat plus, avec pour conséquence des vertiges, des fatigues passagères, voire des pertes de conscience. C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, sont bénins pour certains et ne nécessitent pas de traitement et qui pour d'autres, relèvent de traitement médicamenteux efficace ou de la pose d'un pacemaker.

Les **troubles du rythme cardiaque** correspondent à une modification du rythme cardiaque qui devient irrégulier.

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

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur
- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au

ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006